وزارة التربية

الأحياء 12

الصف الثاني عشر

الجزء الثاني

كتاب المعلّم

المرحلة الثانوية

المرحلة الثانويّة

اللجنة الإشرافية لدراسة ومواءمة سلسلة كتب العلوم

أ. ليلى علي حسين الوهيب (رئيسًا)

أ. مصطفى محمد مصطفى علي
أ. فتوح عبد الله طاهر الشمالي
أ. سعاد عبد العزيز الرشود
أ. تهاني ذعار المطيري

الطبعة الأولى

1435 - 1436 هـ
2014 - 2015 م

فريق عمل دراسة ومواءمة كتب الأحياء للصف الثاني عشر الثانوي

أ. ناصر حسن صالح العبيدلي

أ. عيسى جاسم عيسى الشمالي **أ. أسماء إبراهيم حسن الأنصاري**

أ. دليل معكام بجاش العجمي **أ. تهاني محمود حاجي حسن**

دار التَّربَويّون House of Education **ش.م.م. وبيرسون إديوكيشن** 2014

© **جَميع الحقوق مَحفوظة: لا يَجوز نشْر أيّ جُزء من هذا الكِتاب أو تَصويره أو تَخزينه أو تَسجيله بأيّ وَسيلَة دُون مُوَافقَة خطّيَّة مِنَ النّاشِر.**

الطبعة الأولى 2015/2014 م

صاحب السمو الشيخ صباح الأحمد الجابر الصباح

أمير دولة الكويت

سمو الشيخ نواف الأحمد الجابر الصباح

ولي عهد دولة الكويت

مقدمـــة

الحمدلله رب العالمين، والصلاة والسلام على سيد المرسلين، محمد بن عبدالله وصحبه أجمعين.

عندما شرعت وزارة التربية في عملية تطوير المناهج، استندت في ذلك إلى جملة من الأسس والمرتكزات العلمية والفنية والمهنية، حيث راعت متطلبات الدولة وارتباط ذلك بسوق العمل، وحاجات المتعلمين والتطور المعرفي والعلمي، بالإضافة إلى جملة من التحديات التي تمثلت بالتحدي القيمي والاجتماعي والاقتصادي والتكنولوجي وغيرها، وإن كنا ندرك أن هذه الجوانب لها صلة وثيقة بالنظام التعليمي بشكل عام وليس المناهج بشكل خاص.

ومما يجب التأكيد عليه، أن المنهج عبارة عن كم الخبرات التربوية والتعليمية التي تُقدم للمتعلم، وهذا يرتبط أيضًا بعمليات التخطط والتنفيذ، والتي في محصلتها النهائية تأتي لتحقيق الأهداف التربوية، وعليه أصبحت عملية بناء المناهج الدراسية من أهم مكونات النظام التعليمي، لأنها تأتي في جانبين مهمين لقياس كفاءة النظام التعليمي، فهي من جهة تمثل أحد المدخلات الأساسية ومقياسًا أو معيارًا من معايير كفاءته من جهة أخرى، عدا أن المناهج تدخل في عملية إنماء شخصية المتعلم في جميع جوانبها الجسمية والعقلية والوجدانية والروحية والاجتماعية.

من جانب آخر، فنحن في قطاع البحوث التربوية والمناهج، عندما نبدأ في عملية تطوير المناهج الدراسية، ننطلق من كل الأسس والمرتكزات التي سبق ذكرها، بل إننا نراها محفزات واقعية تدفعنا لبذل قصارى جهدنا والمضي قدمًا في البحث في المستجدات التربوية سواء في شكل المناهج أم في مضامينها، وهذا ما قام به القطاع خلال السنوات الماضية، حيث البحث عن أفضل ما توصلت إليه عملية صناعة المناهج الدراسية، ومن ثم إعدادها وتأليفها وفق معايير عالمية استعدادًا لتطبيقها في البيئة التعليمية.

ولقد كانت مناهج العلوم والرياضيات من أول المناهج التي بدأنا بها عملية التطوير، إيمانًا بأهميتها وانطلاقًا من أنها ذات صفة عالمية، مع الأخذ بالحسبان خصوصية المجتمع الكويتي وبيئته المحلية. وعندما أدركنا أنها تتضمن جوانب عملية التعلم ونعني بذلك المعرفة والقيم والمهارات، قمنا بدراستها وجعلها تتوافق مع نظام التعليم في دولة الكويت، مركزين ليس فقط على الكتاب المقرر ولكن شمل ذلك طرائق وأساليب التدريس والبيئة التعليمية ودور المتعلم، مؤكدين على أهمية التكامل بين الجوانب العلمية والتطبيقية حتى تكون ذات طبيعة وظيفية مرتبطة بحياة المتعلم.

وفي ضوء ما سبق من معطيات وغيرها من الجوانب ذات الصفة التعليمية والتربوية تم اختيار سلسلة مناهج العلوم والرياضيات التي أكملناها بشكل ووقت مناسبين، ولنحقق نقلة نوعية في مناهج تلك المواد. وهذا كله تزامن مع عملية التقويم والقياس للأثر الذي تركته تلك المناهج، ومن ثم عمليات التعديل التي طرأت أثناء وبعد تنفيذها، مع التأكيد على الاستمرار في القياس المستمر والمتابعة الدائمة حتى تكون مناهجنا أكثر تفاعلية.

د. سعود هلال الحربي

الوكيل المساعد لقطاع البحوث التربوية والمناهج

المحتويات

الجزء الأول

الوحدة الأولى: أجهزة جسم الإنسان

الجزء الثاني

الوحدة الثانية: الخليّة والعمليات الخلوية

محتويات الجزء الثاني

الوحدة الثانية: الخليّة والعمليات الخلوية 18

الفصل الأوّل: الحمض النووي، الجينات والكروموسومات 20

الدرس 1 – 1: جزيء الوراثة 21

الدرس 1 – 2: تركيب الحمض النووي وتضاعفه 24

الدرس 1 – 3: من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري 29

الدرس 1 – 4: البروتين والتركيب الظاهري 34

الدرس 1 – 5: الطفرات 39

الدرس 1 – 6: الجينات والسرطان 44

الفصل الثاني: ثورة التقنية الحيوية 48

الدرس 2–1: التقنية الحيوية 49

الدرس 2–2: الهندسة الوراثية 53

الدرس 2–3: تطبيقات الهندسة الوراثية 56

الفصل الثالث: الجينوم البشري **61**

الدرس 3 – 1: كروموسومات الإنسان **62**

الدرس 3 – 2: الوراثة لدى الإنسان **65**

الدرس 3 – 3: الوراثة الجزيئية لدى الإنسان **72**

الدرس 3 – 4: المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت **76**

مراجعة الوحدة الثانية **81**

الهدف الشامل للتربية في دولة الكويت

تهيئة الفرص المناسبة لمساعدة الأفراد على النموّ الشامل المتكامل روحيًا وخلقيًا وفكريًا واجتماعيًا وجسمانيًا إلى أقصى ما تسمح به استعداداتهم وإمكاناتهم في ضوء طبيعة المجتمع الكويتي وفلسفته وآماله وفي ضوء المبادئ الإسلامية والتراث العربي والثقافة المعاصرة بما يكفل التوازن بين تحقيق الأفراد لذواتهم وإعدادهم للمشاركة البناءة في تقدم المجتمع الكويتي والمجتمع العربي والعالم عامه .

الأهداف العامة لتعليم العلوم

تؤكد أهداف تعليم العلوم في مراحل التعليم العام على تنمية الخبرات المختلفة: الجانب المعرفي والجانب المهاري والجانب الوجداني .

هذا وقد صيغت الأهداف التالية لكي تحقق الجوانب الثلاثة بحيث تساعد المتعلم على:

1. تعميق الإيمان بالله سبحانه وتعالى من خلال تعرفه على بديع صنع الله وتنوع خلقه في الكون والإنسان .
2. استيعاب الحقائق والمفاهيم العلمية ، واستخدامها في مواجهة المواقف اليومية ، وحل المشكلات ، وصنع القرارات .
3. اكتساب بعض مفاهيم ومهارات التقانة بما ينمي لديه الوعي المهني ، وحب وتقدير العمل اليدوي ، والرغبة في التصميم والابتكار .
4. اكتساب قدر مناسب من المعرفة والوعي البيئي بما يمكنه من التكيف مع بيئته ، وصيانتها ، والمحافظة عليها ، وعلى الثروات الطبيعية .
5. اكتساب قدر مناسب من المعرفة الصحية والوعي الوقائي بما يمكنه من ممارسة السلوك الصحي السليم والمحافظة على صحته وصحة بيئته ومجتمعه .
6. اكتساب مهارات التفكير العلمي وعمليات التعلم وتنميتها وتشجيعه على ممارسة أساليب التفكير العلمي وحل المشكلات في حياته اليومية .
7. تنمية مهارات الاتصال ، والتعلم الذاتي المستمر ، وتوظيف تقنيات المعلومات ومصادر المعرفة المختلفة .
8. فهم طبيعة العلم وتاريخه وتقدير العلم وجهود العلماء عامه والمسلمين والعرب خاصة والتعرف على دورهم في تقدم العلوم وخدمة البشرية .
9. اكتساب الميول والاتجاهات والعادات والقيم وتنميتها بما يحقق للمتعلم التفاعل الإيجابي مع بيئته ومجتمعه ومع قضايا العلم والتقانة والمجتمع .

الأهداف العامة لتدريس مادّة الأحياء

يهدف تدريس الأحياء في المرحلة الثانوية إلى تحقيق الأهداف التالية:

أولا - الأهداف المعرفية

1. تعرف المصطلحات والمفاهيم والمبادئ والحقائق البيولوجية الرئيسة المتعلقة بجميع أنشطة حياة الكائنات الحيّة.
2. إكساب الطالب المعرفة العلمية المناسبة لاحتياجاته لكي يستفيد من دراسته للعلوم البيولوجية في تحسين حياته وفي التعامل مع العالم البيوتكنولوجي المتطور والمتناهي.
3. حث الطالب على المتابعة العلمية لما يدور ويستحدث في مجال العلوم البيولوجية وتطبيقاتها الحياتية.
4. إكساب الطالب ثقافة بيولوجية مناسبة تمكنه من إدراك التكامل بين تركيب أجهزة جسمه ووظائفها وعلاقة بعضها ببعض، وتوجيهه إلى مراعاة الشروط التي تلزم لحسن سير هذه الوظائف.
5. تزويد الطالب بثقافة شاملة مبنية على رؤية واضحة متماسكة ومتفتحة على الحياة بمختلف مستوياتها التنظيمية داخل الإطار البيئي الذي يعيش فيه.
6. تنمية المعارف والمهارات التي تمكن الطالب من التصرف بشكل يؤدي إلى تحسين معيشته على المستوى الشخصي والمستوى الاجتماعي في البيئة التي يعيش فيها.
7. التركيز على الأبعاد المختلفة للعلوم البيولوجية، سواء التاريخية أو الفلسفية أو الاجتماعية في الإطار المحلي والعالمي.
8. إلمام الطالب بالمشكلات والقضايا البيئية العالمية ذات الصلة بالعلوم البيولوجية، وتأثيرها على بلده والبيئة المحلية التي يعيش فيها.
9. وعي الطالب للمشكلات والقضايا الاجتماعية المحلية والعالمية ذات الصلة بالعلوم البيولوجية، وإتاحة الفرص أمامه لممارسة مهام المواطنة عبر إبداء المقترحات لحل تلك القضايا.
10. تعريف الطالب إلى القضايا المرتبطة بحياته ومجتمعه، والتي توضح معنى الأفكار العلمية الكبرى مثل الحفاظ على الطاقة، والتلوث، وطبيعة النظريات العلمية ومدلولاتها الاجتماعية، وغيرها.
11. توضيح دور التقدم التكنولوجي في مجال العلوم البيولوجية في تنمية المجتمعات العالمية والمحلية سياسيًا واقتصاديًا وثقافيًا واجتماعيًا.
12. تقديم رؤى شاملة ومتكاملة للعلاقة بين العلم والتكنولوجيا والمجتمع، توضح مدى التأثير على البيئة المحلية التي يعيش فيها الطالب.
13. إمداد الطالب بالمواقف المناسبة للمقارنة بين تأثير كل من العلم والتكنولوجيا، وتقدير مساهمتهما في إنتاج المعرفة والقوة الجديدة المؤثرة في المستقبل في مجال العلوم البيولوجية، وغيرها من العلوم العلمية.
14. تعريف الطالب إلى التطبيقات العلمية العملية الإيجابية للموضوعات البيوتكنولوجية وأبعادها الأخلاقية، وإلى المشكلات الأخلاقية التي تثيرها، ومدى تأثيرها على البيئة الاجتماعية التي يعيش فيها.
15. تزويد الطالب بأمثلة تاريخية عن المتغيرات العميقة التي أحدثتها التكنولوجيا والعلم في المجتمع، ومدى تأثيراتها على النموّ الاقتصادي واتخاذ القرارات السياسية.

ثانيا - الأهداف المهارية

1. اكتساب الطالب منهجية التفكير العلمي والمقدرة على حل المشكلات.
2. تنمية قدرة الطالب على التعامل مع المستحدثات البيولوجية، وما تثيره من قضايا أخلاقية من خلال اكتسابه لمهارات الملاحظة الدقيقة والتحليل والاستنتاج والتعليل والتفكير الناقد والاستناد إلى الدليل وتفنيد الأدلة والمرونة الذهنية.
3. ممارسة الطالب للمواطنة أثناء حل المشكلات من خلال تدريبه على مهارات استخدام أساليب التعلم الذاتي، والعمل التعاوني الجماعي والمناقشة والإقناع، وتقبل آراء الآخرين وعدم التعصب والتريث في إصدار الأحكام.
4. تنمية المهارات اليدوية ومهارات البحث العلمي لدى الطالب على المستوى الفردي والجماعي، وتدريبه على استخدامها في حل المشكلات الحياتية مع منح الطالب الاستقلالية في عملية التعلم.
5. تدريب الطالب على مهارات اتخاذ القرارات وإصدار الأحكام والاشتراك الإيجابي في البحث عن المعلومات، وتوظيفها في صناعة القرارات خلال حياته اليومية.
6. تصرف الطالب بشكل واع وفعال حيال استخدام المخرجات التكنولوجية، وتوظيفها التوظيف الأمثل في حياته اليومية.
7. اتباع الطالب السبل والتوجيهات الخاصة في الحفاظ على صحته وبيئته، والعمل على حماية الثروات الطبيعية الموجودة فيها.
8. العناية بالاهتمامات المهنية في مجال الأحياء، وبخاصة المهن المرتبطة بالعلم والتكنولوجيا، وإكساب الطالب المقدرة على اختيار توجهه المهني المستقبلي بما يتناسب مع ميوله وطموحاته.
9. مساعدة الطالب على استخدام وتداول الأدوات الأساسية لتعلم الأحياء، مع تهيئة الفرص لاكتسابه معظم المهارات المتطلبة في هذا المجال.

ثالثا - الأهداف الوجدانية

1. تنمية مواقف إيجابية تعكس ما يوضح تقدير الخالق (سبحانه وتعالى) وقدرته اللامتناهية في عظيم خلقه، وفي تسْيير الحياة وتطورها.
2. اكتساب الطالب لميول واتجاهات إيجابية نحو تقدير دور العلم والعلماء (العرب وغير العرب) في خدمة المجتمع وتقدم البشرية.
3. خلْق الفرص لإكساب الطالب اتجاهات إيجابية نحو جهود الدولة في رعاية المواطن صحيًا واجتماعيًا وثقافيًا، وفي حماية البيئة.
4. استثارة روح حب الاستطلاع والاهتمام لدى الطالب عبر متابعة كل ما هو جديد ومستحدث في مجال العلوم البيولوجية وتطبيقاتها الحياتية، واكتشاف جوانبها الأخلاقية.
5. تنمية اتجاهات الطالب تجاه القضايا البيولوجية والأخلاقية، مع توجيهه إلى ضرورة تقبل هذه القضايا والموضوعات وتقدير إيجابياتها وإدراك سلبياتها.
6. إكساب الطالب اتجاهًا إيجابيًا نحو الثقة في آراء المتخصصين، من رجال العلم والدين تجاه القضايا البيولوجية والأخلاقية المستحدثة.
7. تنمية الإحساس بالمسؤولية الاجتماعية والبيئية لدى الطالب مع تبنيه للأسلوب العلمي في حل مشكلاته الحياتية.
8. تنمية الوعي والقيم والاتجاهات الإيجابية البيئية لدى الطالب حيال حسن استخدام الموارد البيئية، وكيفية المحافظة على التوازن البيئي محليًا وعالميًا.

مخطط تدريس الوحدة الثانية: الخليّة والعمليات الخلوية

الفصل الأوّل: الحمض النووي، الجينات والكروموسومات

الدرس	الأهداف	معالم الدرس	عدد الحصص	الوسائل المعينة في عملية التدريس
1-1 جزيء الوراثة	• شرح التجارب التي أدّت إلى اكتشاف جزيء الوراثة (حمض DNA) في الخلايا. • تقدير أهمّية استخدام الطريقة العلمية في هذه التجارب.		2	• شفافيات أو صور لبكتيريا ستربتوكوكس نومونيا والبكتريوفاج.
2-1 تركيب الحمض النووي وتضاعفه	• وصف تركيب الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA. • تعرّف القواعد النيتروجينية واللولب المزدوج في حمض DNA. • شرح عملية تضاعف مادّة الحمض النووي DNA.	• **علم الأحياء والتاريخ:** اكتشاف دور حمض DNA • **علم الأحياء في حياتنا اليومية:** نسخ حمض DNA	3	• شريط فيديو أو شفافيات أو صور للحمض النووي DNA تبيّن تركيبه وتصف عملية التضاعف.
3-1 من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري	• وصف عملية نسخ mRNA من حمض DNA. • شرح عملية ترجمة mRNA لتصنيع البروتين.		3	• شريط فيديو يحاكي النسخ، الترجمة، وتصنيع البروتين.
4-1 البروتين والتركيب الظاهري	• وصف تنظيم (ضبط) تعبير الجين في أوّليات النواة. • تفسير تأثيرات ضبط التعبير الجيني في الخلايا حقيقية النواة.	• **علم الأحياء في حياتنا اليومية:** البروتينات المرتّبة	3	• شفافيات أو صور لأعضاء مختلفة من أعضاء جسم الإنسان أو الحيوان تظهر علاقة حمض حمض DNA بالبروتين. • شريط فيديو يحاكي ضبط التعبير الجين في حقيقيات النواة.
5-1 الطفرات	• تفسير تأثير الطفرة في البروتينات وتصنيع البروتين. • التمييز بين الطفرات الكروموسومية والطفرات الجينية.		4	• شفافيات أو صور تظهر نتائج الطفرات الكروموسومية والجينية.
6-1 الجينات والسرطان	• تلخيص دور جينات الأورام في الإصابة بمرض السرطان. • تحديد الأسباب البيئية للطفرة.	• **علم الأحياء في حياتنا اليومية:** الشعور بالحرق. • **الجديد في علم الأحياء:** الوقاية والعلاج من السرطان	2	• شفافيات أو صور لخلايا سرطانية وخلايا طبيعية من النوع نفسه وجهاز عرض رأسي.

الدرس	الأهداف	معالم الدرس	عدد الحصص	الوسائل المعينة في عملية التدريس
2-1 التقنية الحيوية	* تعرّف مفهوم التقنية الحيوية وتطوّراتها بمرور الزمن. * المقارنة بين نوعين من التربية الانتقائية واستخداماتهما.		2	* شفافيّات أو صور لنواتج التهجين الانتقائي
2-2 الهندسة الوراثية	* تعداد تقنيات الهندسة الوراثية المختلفة التي تؤدّي إلى استحداث أنواع جديدة من الكائنات الحيّة. * شرح طرق تحليل الحمض النووي البشري.	* **علم الأحياء والمجتمع:** تفاعل البلمرة المتسلسل: تقنية متعدِّدة الاستخدامات	3	* شفافيات ونماذج وأفلام توضيحية تظهر عمل تقنيات الهندسة الوراثية المختلفة.
2-3 تطبيقات الهندسة الوراثية	* تصنيف تطبيقات الهندسة الوراثيّة. * المقارنة بين التقنيات المستخدَمة في هذه التطبيقات.		2	* شفافيات أو صور لأنواع مختلفة من الخضار والفاكهة المعدَّلة وراثيًّا.

الدرس	الأهداف	معالم الدرس	عدد الحصص	الوسائل المعينة في عملية التدريس
1-3 **كروموسومات الإنسان**	* تحديد عدد كروموسومات الإنسان وأنماطها في نواة الخليّة الجسميّة. * إظهار العلاقة بين الجينات والكروموسومات. * تفسير كيف يُحدّد جنس الفرد. * تفسير عدم فعاليّة الكروموسوم الجنسي X في الخلية الأنثوية.		3	* شرائح مجهرية جاهزة لخلايا جسميّة حيوانية، شفافيات أو صور لأنماط نووية بشرية لذكر وأنثى، مجهر ضوئي.
2-3 **الوراثة لدى الإنسان**	* تفسير كيفية استخدام سجلّ النسب لدراسة صفات الإنسان. * تحديد أعراض الأمراض الوراثية الناتجة من ألّيلات متنحّية أو سائدة أو مشتركة. * شرح سبب ارتفاع نسبة الأمراض الناتجة من جينات مرتبطة بالجنس عند الذكور. * تفسير المشكلات الناتجة من زواج الأقارب.		6	* شفافيات أو لوحات وصور لسجلّات نسب لعائلات بعض أفرادها مصاب بأمراض وراثية ناتجة من ألّيلات متنحّية أوسائدة أو مرتبطة بالجنس. * صور أو شفافيات لكريّات دمّ طبيعية وأخرى منجلية الشكل.
3-3 **الوراثة الجزيئية لدى الإنسان**	* تلخيص هدف مشروع الجينوم البشري. * شرح أهميّة التشخيص قبل الولادة.	* **مهن في البيولوجيا:** علم الجينات	3	* شفافيات وصور تظهر التقنيات المُستخدَمة لإجراء التشخيص ما قبل الولادة. * جهاز عرض
4-3 **المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت**	* تعرّف أنواع التحاليل المخبرية والوسائل التشخيصية التي تعتمد المراكز الاستشارية الوراثية على نتائجها لإعطاء النصح الوراثية. * تعرّف مهام المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت. * تعرّف اختصاص المستشار الوراثي ومهامه ويقدّر دوره.	* **العلم والتكنولوجيا والمجتمع:** رحلة تطوّر العمل بمركز الكويت للأمراض الوراثية * **علم الأحياء والمجتمع:** لماذا يجب ان تصبح مستشار وراثي؟ ما هي الفرص الوظيفية للمستشار الوراثي؟	2	* شفافيات وصور لأشخاص مصابين بأمراض وراثية
حلّ مراجعة الوحدة الثانية			1	
إجمالي عدد الحصص			39	

الوحدة الثانية

الخليّة والعمليات الخلوية

مكونات الوحدة

الفصل الأوّل: الحمض النووي، الجينات والكروموسومات

1–1: جزيء الوراثة

1–2: تركيب الحمض النووي وتضاعفه

1–3: من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

1–4: البروتين والتركيب الظاهري

1–5: الطفرات

1–6: الجينات والسرطان

الفصل الثاني: ثورة التقنية الحيوية

2–1: التقنية الحيوية

2–2: الهندسة الوراثية

2–3: تطبيقات الهندسة الوراثية

الفصل الثالث: الجينوم البشري

3–1: كروموسومات الإنسان

3–2: الوراثة لدى الإنسان

3–3: الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

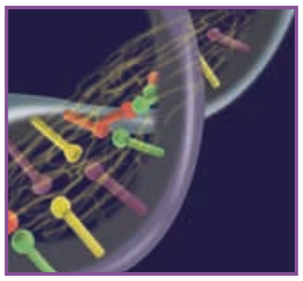
3–4: المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت

مقدمة

دع الطلّاب يتناقشون حول كيفية ارتباط افتتاحية بمحتواها. دعهم يتوصّلون إلى أنّ الجينات والكروموسومات موجودة في نواة الخلايا وتؤدّي دورها من خلال عمليات خلوية دقيقة. وجّههم نحو التفكير في العلاقة بين الكروموسومات، الجينات والصفات الوراثية.

معالم الوحدة

استعرض مع الطلّاب الأنشطة التي سيجرونها في خلال دراستهم لهذه الوحدة. ناقش معهم مدى ارتباط المحتوى العلمي للوحدة بالحياة اليومية، لا سيّما في ما يتعلّق بتقدّم التجارب العلمية والاختراعات والتكنولوجيا التي سمحت للإنسان باكتشاف ما كان مخفيًّا من أسرار الحياة.



فسّرت الاختبارات والنتائج التي توصّل إليها مندل سبب شبهك بوالديك فأنت تشبههما لأنّ لديك نسخًا عن كروموسوماتهما، التي تحتوي على مجموعات من التعليمات تُسمّى الجينات. أثارت أعمال مندل عددًا من التساؤلات منها: "ممّ تتكوّن الجينات؟"

أمَلَ العلماء أن يصبح بمقدورهم أن يفهموا كيفية عمل الكروموسومات كحاملة للصفات الوراثية إذا تمكّنوا من الإجابة عن هذا السؤال.

اكتشف بنفسك

إعداد نموذج للمادّة الوراثية

المواد والأدوات المطلوبة: خيط صوفي طوله 20 cm، مقصّ، ملقط

- استخدم خيطًا صوفيًّا لتمثيل الكروموسوم.
- قصّ الخيط إلى قطع قصيرة.
- استخدم الملقط لسحب الخيوط التي تكوّن قطعة الخيط القصيرة.

1. صف العلاقة بين خيوط الصوف المسحوبة والخيط الصوفي الأصلي.
2. ماذا يمثّل الخيط الصوفي الأصلي والقطع القصيرة؟
3. صف العلاقة بين خيوط الصوف المسحوبة والكروموسومات من جهة والعلاقة بين هذه الخيوط والجينات من جهة أخرى.

فصول الوحدة

الفصل الأوّل
- الحمض النووي، الجينات والكروموسومات

الفصل الثاني
- ثورة التقنية الحيوية

الفصل الثالث
- الجينوم البشري

أهداف الوحدة
- يصف تركيب الحمض النووي DNA.
- يتعرّف القواعد النيتروجينية واللولب المزدوج.
- يشرح عملية تضاعف مادّة حمض DNA.
- يصف عملية نسخ mRNA من حمض DNA.
- يتعرّف عملية ترجمة mRNA لتصنيع البروتين.
- يصف عمليات ضبط التعبير الجيني في أوّليات النواة وفي حقيقيات النواة.
- يفسّر كيف تؤثّر الطفرة في تصنيع البروتين وحالته.
- يميّز بين الطفرات الكروموسومية والجينية.
- يلخّص دور جينات الأورام في تطوّر مرض السرطان.
- يحدّد الأسباب البيئية للطفرة.
- يتعرّف مفهوم التقنية الحيوية.
- يصف نوعين من التهجين الإنتقائي واستخداماتهما.
- يتعرّف طرق تحليل الحمض النووي البشري.
- يصف تقنيات الهندسة الوراثية المختلفة.
- يصف تطبيقات الهندسة الوراثية.
- يُعرّف خصائص الكروموسومات البشرية.
- يحدّد أسباب الاضطرابات الوراثية.
- يدرك أهداف مشروع الجينوم البشري.
- يتعرّف المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت.

معالم الوحدة
- علم الأحياء في حياتنا اليومية
- علم الأحياء والتاريخ
- الجديد في علم الأحياء
- علم الأحياء والمجتمع

اكتشف بنفسك

إعداد نموذج للمادّة الوراثية

قبل بدء الطلّاب بدراسة هذه الوحدة دعهم يجرون هذا النشاط في مجموعات صغيرة. دعهم يتعاونون لإعداد نموذج للمادّة الوراثية، ويناقشون العلاقة بين الوحدات المختلفة.

الأهداف المرجو اكتسابها بعد دراسة الوحدة الأولى

1– يحدِّد المصطلحات التالية:

الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين، الحمض النووي الرايبوزي، نيوكليوتيد، لولب مزدوج، تضاعف حمض DNA، إنزيم بلمرة حمض DNA، تصنيع البروتين، النسخ، تحرير RNA، إكسون، إنترون، محفّز، إنزيم بلمرة RNA، كودون، مقابل الكودون، الكابح، طفر كروموسومية، طفر جينية، نقص، زيادة، انتقال، انقلاب، طفرة النقطة، طفرة إزاحة الإطار، جين الأورام، مطفّر، عامل مسرطن، الترجمة، ورم، التقنية الحيوية، الهندسة الوراثيّة، الفصل الكهربائي للهلام، بصمة حمض DNA الوراثية، تفاعل البلمرة المتسلسل، DNA مؤشّب، بلازميد كائن حيّ معدّل وراثيًّا، علاج جيني، مسبار، طفرة، عدم فعاليّة الكروموسوم X، الجينوم البشري، سجلّ النسب، الجينات المرتبطة بالجنس، عمى الألوان، نزف الدمّ أو الهيموفيليا، وهن دوشين العضلي، التليّف الحويصلي، فحص مصل الأم، المسح الوراثي لحديثي الولادة.

2– يتعرّف المفاهيم العلمية التالية:

الأهداف المعرفية

- تركيب الحمض النووي DNA وعملية تضاعفه
- عملية نسخ mRNA من DNA وترجمته
- ضبط التعبير الجيني في أوّليات النواة وفي حقيقيات النواة
- تأثير الطفرة في البروتينات وتصنيع البروتين
- الطفرات الكروموسومية والجينية
- دور جينات الأورام في الإصابة بمرض السرطان
- الأسباب البيئية للطفرة
- مفهوم التقنية الحيوية
- نوعي التربية الانتقائية واستخداماتهما.
- تقنيات الهندسة الوراثية وتطبيقاتها
- كيفية استخدام سجلّ النسب لدراسة صفات الإنسان.
- توضيح الاضطرابات الجينية في الإنسان.
- تلخيص أهداف مشروع الجينوم البشري.

الأهداف المهارية

- مهارة الفحص المجهري
- مهارة تفسير بعض الأنشطة والعمليات الحيوية للخليّة
- مهارة الملاحظة الدقيقة وتسجيل البيانات وتنظيمها
- مهارة استنتاج العلاقات من البيانات
- مهارة ضبط المتغيّرات عند إجراء الأنشطة والتجارب

الأهداف الوجدانية

- ترسيخ الإيمان بوحدانية الله من خلال تعرّف الوحدانية في التركيب الكيميائي، وآليات الحفاظ على الثبات والاتزان الداخلي للكائنات الحيّة.
- تقدير جهود العلماء.
- اكتساب ميل إيجابي نحو تبنّي الأسلوب العلمي في حلّ المشكلات.
- الإيمان بأنّ الحقائق العلمية ذات طبيعة ديناميكية، تتميّز بالقابلية للتغيّر والتبديل والتعديل.
- عدم التشبّث بالرأي، ونبذ التعصّب والتطرّف.

الفصل الأول

الحمض النووي ، الجينات والكروموسومات

دروس الفصل

1–1: جزيء الوراثة

1–2: تركيب الحمض النووي وتضاعفه

1–3: من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

1–4: البروتين والتركيب الظاهري

1–5: الطفرات

1–6: الجينات والسرطان

مقدمة الفصل

مهّد لدراسة الفصل عبر توجيه الطلّاب إلى تعرّف صورة افتتاحية الفصل ثمّ ناقش معهم العلاقة بين النواة ، الكروموسوم وحمض DNA .

ذكّرهم بأنّ كلّ المعلومات التي توجّه عمل خلايا الجسم مخزّنة في جزيئات في نواتها . أشر للطلّاب أنّ دراسة هذا الفصل ستجيب عن الأسئلة التالية: أيّ نوع من الجزيئات يستطيع تخزين المعلومات؟ كيف يمكن استعادة المعلومات واستخدامها لتوجيه وظائف الخلية؟ ممّ تتركّب الجينات وكيف تعمل؟

يجب على كافّة المعلومات التي توجّه عمل كلّ خليّة أن تُخزّن في مكان ما في الخليّة . كما يجب أن يكون الوصول إليها سهلًا لاستخدامها عند الحاجة ، وأن تُنقل بدقّة إلى الخلايا الجديدة . لذلك تُخزّن كلّ معلومة تحتاج إليها كلّ خليّة في جسمك في جزيئات موجودة في نواتها .

الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين أو حمض DNA هو عبارة عن جزيء كبير يشبه السلّم الحلزوني ، وهو يحمل المادّة الوراثية في الخلية وهو المكوّن الأساسي للجينات والكروموسومات ، ويخزّن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا ، ويجب أن تنتقل هذه المعلومات من الخليّة الأمّ إلى جميع الخلايا الجديدة . حمض DNA هو عبارة عن شريط يحمل معلومات مشفّرة يجب أن تُحلّ حتى تصبح ذات فائدة .

دروس الفصل

الدرس الأوّل
- جزيء الوراثة

الدرس الثاني
- تركيب الحمض النووي وتضاعفه

الدرس الثالث
- من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

الدرس الرابع
- البروتين والتركيب الظاهري

الدرس الخامس
- الطفرات

الدرس السادس
- الجينات والسرطان

الدرس 1-1

جزيء الوراثة

الأهداف:

- يشرح التجارب التي أدّت إلى اكتشاف جزيء الوراثة (حمض DNA) في الخلايا.
- يقدّر أهمّية استخدام الطريقة العلمية في هذه التجارب.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور لبكتيريا ستربتوكوكس نومونيا والبكتريوفاج.

صفحات الطالب: من ص 14 إلى ص 17

عدد الحصص: 2

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام صورة افتتاحية الدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (1) ويقرؤون التعليق المرافق له. أشر إلى أنّ العالم ميشر تعرّف أهمّية عنصر الفوسفور في الكائنات الحيّة. ذكّر الطلّاب بأنّ جزيء الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA يتحكّم بتوارث الصفات.

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول جزيء الوراثة، وجّه إليهم الأسئلة التالية:

- ما دور النواة في الخليّة؟ **(تخزين المادّة الوراثية وتوجيه وظائف الخليّة)**
- ما هي المادّة الوراثية للكائن الحيّ؟ **(الكروموسومات)**
- ما هي التراكيب التي تحملها الكروموسومات والتي تحدِّد الصفات الوراثية للكائن الحيّ؟ **(الجينات)**
- ما عدد الكروموسومات في خليّة جسمية لدى الإنسان؟ **46 كروموسومًا أو 23 زوجًا من الكروموسومات)**
- ما عدد الكروموسومات في الخلايا الجنسية عند الإنسان؟ **23 كروموسومًا)**

نشاط سريع

زوِّد الطلّاب بقطع صغيرة من أنواع مختلِفة من ورق الصنفرة. امنحهم الوقت الكافي لملاحظة الاختلافات في النسيج والمظهر، وأشر إلى إمكانية توظيف هذه الاختلافات لتمييز قطعة من ورق الصنفرة عن الأخرى. أخبر الطلّاب بأنّهم سيتعلّمون في هذا الدرس كيف استخدم العلماء الاختلافات الملحوظة في غطاء سلالتين من البكتيريا في خلال تجربتهم لتحديد ما إذا كان الحمض النووي DNA أو البروتين هو المادّة الوراثية للكائنات.

2. علِّم وطبِّق

1.2 المادّة الوراثية تغيّر الخلايا

أشر إلى أنّ مقدرة البكتيريا الملساء (السلالة S) على التسبّب بالعدوى ترتبط بوجود الغطاء المخاطي الذي يجعلها مقاومة لدفاعات الجهاز المناعي. فسّر أنّ البكتيريا الخشنة (السلالة R) لم تكتسب أغطية مخاطية بصورة مباشرة عند خلطها مع البكتيريا من سلالة S الميتة، بل امتصّت المادّة الوراثية منها لإنتاج أغطيتها المخاطية. أكّد على أنّ عند استخلاص الاستنتاجات من هذه التجربة، لم يكن العالم جريفث يعرف أيّ جزء من البكتيريا حامل للمعلومات.

راجع تجربة «جريفث» للتحوّل البكتيري، الموضّحة في الشكل (2). اسأل:

ما الذي كان جريفث يحاول معرفته عندما كان يحضّر هذه التجربة؟ **(كيف تسبّب البكتيريا الإصابة بمرض الالتهاب الرئوي.)**

شجّع الطلّاب على تقدير التصميم التجريبي لجريفث ومناقشة التجارب الضابطة التي استخدمها. ثمّ اسأل:

- كيف وضّح جريفث أنّ البكتيريا المسبّبة للمرض ماتت عن طريق التسخين؟ **(من خلال زرعها في طبق بتري. كان نموّها ليثبت أنّه لم يقتلها بالتسخين.)**
- ما النتيجة التي توقّعها جريفث عندما حقن مخلوط البكتيريا الحيّة غير الضارّة (سلالة R) والبكتيريا الميتة المسبّبة للمرض (سلالة S)؟ **(توقّع أن تعيش الفئران.)**

حفّز الطلّاب لإعداد الأسئلة العلمية التي سألها جريفث عند تصميم التجربة. اكتب الأسئلة على السبّورة وناقش الطلّاب لتقرير أيّ الأسئلة يمكن اعتباره أساسًا للاستقصاء العلمي.

إجابة سؤال الشكل (2) صفحة 15 في كتاب الطالب: توضّح التجربة أنّ مادّة الوراثة «DNA أو بروتين» من سلالة S الميتة قد اندمجت بسلالة R الحيّة، وحوّلتها إلى سلالة S.

2.2 حمض DNA أو بروتين؟ (تجربة البكتيريوفاج)

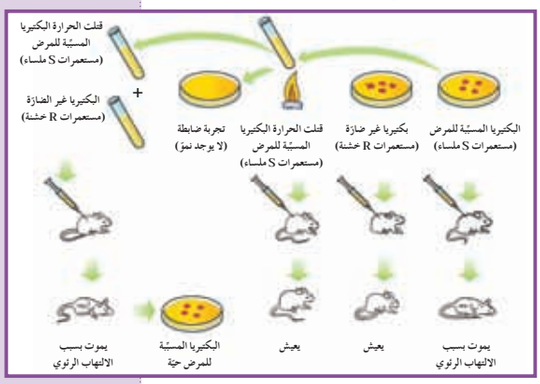
استخدم الشكل (4) لمناقشة التصميم التجريبي للعالمين هرشي وتشيس. تأكّد من فهم الطلّاب إمكانية ملاحظة العناصر المشعّة بسهولة في المختبر. اسأل:

- كيف استطاع هرشي وتشيس تحديد ما إذا كان البكتيريوفاج قد حقن حمض DNA أم البروتين في البكتيريا؟ **(عن طريق زراعة البكتيريوفاج في مستنبتات تحتوي على الفوسفور 32 أو الكبريت 35. سيسهّل ذلك تتبّع حمض DNA الفيروسي الذي يحتوي على الفوسفور أو البروتين الذي يحتوي على الكبريت بواسطة الإشعاع.)**

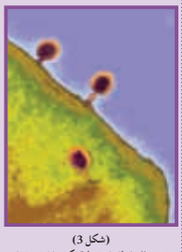
حقن جريفث فأرًا بخليط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية، وافترض أنّ الفأر لن يتأثّر بهذا الخليط، ولكنّه أصيب بالالتهاب الرئوي ومات. وليبحث عن سبب موت الفأر، ترك البكتيريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر، فظهر نسل البكتيريا من سلالة S ذات الغطاء المخاطي. افترض جريفث أنّ مادّة التحوّل انتقلت بطريقة ما من سلالة S الميتة إلى سلالة R الحية، ما أدّى إلى تحوّل سلالة R إلى S. وأوضح أنّ مادّة التحوّل هي مادّة وراثية، إذ ظهرت صفات جديدة في النسل، أي بكتيريا ذات غطاء مخاطي.

لاحظ علماء آخرون أنّ العديد من البروتينات تتضرّر من الحرارة، فافترضوا أنّ حمض DNA وليس البروتينات هي المادّة الوراثية.

في العام 1944، اكتشف البيولوجي الأمريكي أوزوالد أفري Oswald Avery وزملاؤه أنّ مادّة حمض DNA من سلالة البكتيريا S ضرورية لتحويل السلالة R إلى السلالة S. أكّدت هذه النتائج أنّ حمض DNA هو الجزيء الذي يبني الموروثة.



(شكل 2)
حقن جريفث الفئران بالبكتيريا في أربع تجارب منفصلة، ولاحظ تأثير ذلك.
ماذا أوضحت تجربة جريفث؟



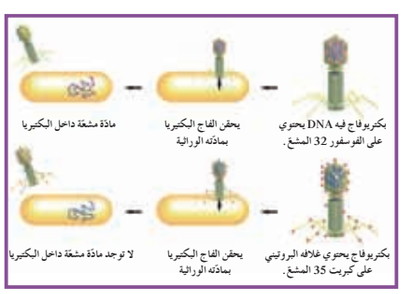
(شكل 3)
يغزو ثلاث فاجات خليّة بكتيريا إيشريشيا كولاي *Escherichia coli* (الخضراء). أيّهما أكبر حجمًا؟

2. حمض DNA أو بروتين؟ (تجربة البكتريوفاج)
DNA or Protein? (Bacteriophage Experiment)

في العام 1952، تمكّن عالما الوراثة الأمريكيان مارثا تشيس Martha Chase وألفريد هيرشي Alfred Hershey من إيجاد الحلقة المفقودة في اللغز: "هل المادّة الوراثية بروتين أم DNA؟" أجريا تجربة على الفيروسات المعروفة باسم البكتريوفاج Bacteriophage (لاقم البكتيريا) أو الفاج (شكل 3). يتركّب البكتريوفاج من مكوّنين هما حمض DNA والبروتين وعندما يغزو هذا الفيروس خلايا البكتيريا يلتصق بسطحها ويحقن مادّة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخليّة. تضبط المادّة المحقونة عمليات الإستقلاب الخلوي (الأيض) وصفات خليّة البكتيريا، كما تفعل الجينات. خَلُص العالمان هيرشي وتشيس إلى أنّ المادّة المحقونة يجب أن تكون المادّة الوراثية ولكن ظلّ السؤال مطروحًا: "هل هذه المادّة DNA أم بروتين؟"

للإجابة عنه، أعدّ خليط للفاج فيه DNA مشعّ وخلايا بكتيرية، وخليط آخر للفاج فيه بروتين مشعّ وخلايا بكتيرية أخرى. التصقت الفاجات بالبكتيريا وحقنتها بمادّتها الوراثية كما هو موضّح في الشكل (4). بعد ذلك، بدأت البكتيريا في إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج.

اتّضح أنّ حمض DNA المشعّ هو الذي دخل إلى خلايا البكتيريا، بمعنى أنّ البكتريوفاج حقن حمض DNA المشعّ. ومن هنا استنتج العلماء أنّ المادّة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين.



(شكل 4)
تجربة ألفريد هيرشي ومارثا تشيس التي استخلصا منها أن المادّة الوراثية في البكتريوفاج هي حمض DNA.

* ماذا ستتوقّع إذا كان البكتيريوفاج قد حقن البروتين في الخليّة البكتيرية؟ وإذا حقن حمض DNA؟ **(إذا حقن البكتريوفاج البروتين، ستحتوي الخليّة البكتيرية على الكبريت 35، وأمّا إذا ما حقن حمض DNA، فستحتوي على الفوسفور 32.)**

حقائق وتصوّرات

النظائر المشعّة: أداة لعلماء البيولوجيا

يستخدم علماء البيولوجيا عامّة النظائر المشعّة لتتبّع العمليات الخلوية، لأنّ هذه النظائر يمكنها أن تحلّ محلّ العناصر غير المشعّة في التفاعلات الكيميائية بدون أن تسبّب تغيّرًا في كيمياء التفاعل.

إجابة سؤال الشكل (3) صفحة 16 في كتاب الطالب: قبل حقائق وتصورات
خليّة بكتيريا إيشريشيا أكبر بملايين المرّات من الفاجات.

3. قيِّم وتوسَّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى أو جميع الخطوات التالية:

* كتابة مقالة عن العلماء الذين أسهموا في التوصّل إلى اكتشاف جزيء الوراثة في الخلايا.
* تصميم رسم تخطيطي منظّم يلخّص عمل العالمين هرشي وتشيس.
* كتابة فقرة تشرح كيف أثبت عمل هرشي وتشيس أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–1

1. استخلص جريفث من تجاربه أنّ المادّة الوراثية يجب أن تدخل البكتيريا لكي يتمّ التحكّم بالخلايا البكتيرية. اكتشف تشيس وهرشي أنّ حمض DNA المشعّ هو الذي دخل إلى البكتيريا وليس البروتين المشعّ. وبالتالي أوضحوا أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية.
2. RNA هو الحمض النووي المسؤول عن تصنيع البروتينات بحسب المعلومات التي يحملها حمض DNA.
3. تؤدي الحرارة إلى تفكيك البروتينات، ويؤدي تعريض البكتيريا المسببة للمرض (مستعمرات S الملساء) للحرارة وحقنها بالفأر مع البكتيريا غير الضارة (مستعمرات R الخشنة) إلى موت الفأر. يمكن الاستنتاج من ذلك أن المادة الوراثية ليست بروتينًا بل حمض DNA.
4. **صياغة الفرضيات:** هل المادّة الوراثية DNA أم بروتين؟
التجربة: استخدام نظائر مشعّة مختلفة لتبيان حمض DNA والبروتين في البكتريوفاج.
الاستنتاج: المادّة الوراثية هي حمض DNA.

مراجعة الدرس 1-1

1. كيف أوضح كلّ من جريفث، هيرشي وتشيس أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية؟
2. أيّ حمض نووي، بالإضافة إلى حمض DNA، هو المسؤول عن تحويل بكتيريا R إلى بكتيريا S في تجربة جريفث؟
3. كيف نستنتج من تجربة جريفث أنّ المادّة الوراثية ليست بروتينًا إنّما حمض DNA؟
4. **التفكير الناقد:** حدّد خطوات الطريقة العلمية في تجربة ألفريد هيرشي ومارثا تشيس.

17

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارات التالية:

* **مهارة الملاحظة:** ساعد الطلّاب على ملاحظة ما حصل للفئران عندما حُقِنت بسلالة S الميتة وسلالة R الحيّة.
* **مهارة الاستنتاج:** دع الطلّاب يستنتجون كيف أنّ المادّة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين، وذلك من خلال تجربة حمض DNA المشعّ والبروتين المشعّ في البكتيريوفاج على البكتيريا.
* **مهارة المقارنة:** دع الطلّاب يقارنون نتائج حقن الفئران بالبكتيريا من سلالة S وسلالة R كلّ على حدى، وخليط من سلالة S الميتة بفعل الحرارة وسلالة R الحيّة.

الأهداف:

- يصف تركيب الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA.
- يتعرّف القواعد النيتروجينية واللولب المزدوج في حمض DNA.
- يشرح عملية تضاعف مادّة الحمض النووي DNA.

الأدوات المستعملة: شريط فيديو أو شفافيات أو صور للحمض النووي DNA تبين تركيبه وتصف عملية التضاعف.

صفحات الطالب: من ص 18 إلى ص 25

صفحات الأنشطة: من ص 18 إلى 22

عدد الحصص: 3

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (5) ويقرؤون التعليق المرافق له. اشرح أنّ صور الأشعّة السينية (أشعة X) كانت إحدى الأدوات التي وظّفها العلماء لتحديد التركيب الفريد لحمض DNA، ثمّ اسأل:

- لماذا استخدم العلماء أداة أخرى غير المجهر لدراسة حمض حمض DNA؟ **(لأنّ التراكيب التفصيلية لحمض DNA صغيرة للغاية بحيث لا يمكن رؤيتها باستخدام المجهر.)**

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول DNA، وجّه إليهم الأسئلة التالية:

- تصنّف الخلايا وفقًا لنوعين، ما هما؟ **(خلايا أوّلية النواة، أي لا تظهر فيها نواة محدّدة الشكل، وخلايا حقيقية النواة فيها نواة محدَّدة الشكل.)**
- ما هو دور الرايبوسوم في الخليّة؟ **(هو عضيّة في سيتوبلازم الخليّة تؤدّي دورًا مهمًّا في إنتاج البروتينات.)**
- ممّ تتركّب الشبكة النووية أي الكروماتين؟ **(من خيوط دقيقة تتألّف من الحمض النووي DNA حول جزيئات من البروتين تُسمّى الهيستون.)**

2. علِّم وطبِّق

1.2 النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية

أشر للطلّاب أن تجارب هيرشي وتشيس لم تثبت فقط أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية بل حدّدت أيضًا تركيب هذه المادّة. ثم اسأل:

الدرس 1-2
تركيب الحمض النووي وتضاعفه
Structure and Replication of DNA

الأهداف العامة

- يصف تركيب الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA.
- يتعرّف القواعد النيتروجينية واللولب المزدوج في حمض DNA.
- يشرح عملية تضاعف مادّة الحمض النووي DNA.

(شكل 5)
تمامًا كما يسمح التصوير بالأشعّة تحت الحمراء (التصوير الحراري) بتوضيح ملامح من الصعب رؤيتها طبيعيًا (شكل5 – أ) سمح التصوير بالأشعّة X للعلماء عند محاولتهم لتصميم نموذج لجزيء حمض DNA، بالحصول على صور لهذا الجزيء (شكل5 – ب). ساعدت هذه الصور العلماء على اكتشاف تركيب حمض DNA.

1. **النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية**

Nucleotides and Nitrogenous Bases

بعد أن حدّد العلماء أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية، اقتضت الحاجة إلى حلّ اللغز الثاني وهو تركيب هذه المادّة.

ومثل الكثير من الاكتشافات العلمية المهمّة، كانت صناعة نموذج لحمض DNA نتيجة أعمال باحثين كثر. توصّلوا إلى تأكيد ارتباط تركيب الجزيء بوظيفته، أي أنّ معرفة شكل الجزيء تعطي الباحثين فكرة عن طريقة عمله. قبل صنع نموذج لحمض DNA، كان العلماء يعرفون أنّ **النيوكليوتيد Nucleotide، هو المكوّن الأساسي للأحماض النوويّة DNA وRNA وأنّ النيوكليوتيد الواحد مكوّن من ثلاثة مكوّنات، هي سكّر خماسي الكربون (منقوص الأكسجين أو الديوكسي رايبوز Deoxyribose في حمض DNA والرايبوز Ribose في حمض RNA)، ومجموعة فوسفات Phosphate، وقاعدة نيتروجينية واحدة** (شكل 6).

(شكل 6)
تركيب النيوكليوتيد

18

* ما الفرق بين تركيب نيوكليوتيد DNA ونيوكليوتيد RNA؟
(نيوكليوتيد حمض DNA مكوّن من الديؤكسي رايبوز (سكّر خماسي الكربون منقوص الأكسجين) ومجموعة فوسفات وقاعدة نيتروجينية واحدة من بين A ، G ، C و T . أمّا نيوكليوتيد RNA فمكوّن من الرايبوز ومجموعة فوسفات وقاعدة نيتروجينية واحدة من بين A ، G ، C و U.)

* ما الفرق بين مجموعة البيورينات ومجموعة البيريميدات؟
(جزيئات البيورينات هي حلقات مزدوجة أما جزيئات البيريميدات فهي حلقات مفردة.)

2.2 ما هو حمض DNA؟

بعد أن يقرأ الطلّاب قانون شارجاف، اسأل:

* كيف يرتبط ترتيب أزواج القواعد في حمض DNA بقانون شارجاف؟ **(النسبة المئوية للأدينين تساوي النسبة المئوية للثايمين، لأنّ هذين النوعين من القواعد النيتروجينية مرتبطان دائمًا. والنسبة المئوية للجوانين تساوي النسبة المئوية للسيتوسين، لأنّهما أيضًا مرتبطان دائمًا.)**

3.2 اللولب المزدوج

اطلب إلى الطلّاب فحص تركيب حمض DNA الموضّح في الشكل (9)، ثمّ وجّه إليهم الأسئلة التالية:

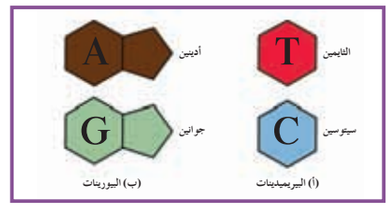
* في أيّ جزء من الخليّة يوجد الحمض النووي DNA؟ **(في الكروموسومات الموجودة داخل النواة لدى حقيقيات النواة أو في السيتوبلازم لدى أوّليات النواة)**

* ما الموادّ الكيميائية التي تشكّل جانبي اللولب المزدوج؟ **(جزيئات السكّر الخماسي الكربون ومجموعات الفوسفات)**

* ما الموادّ الكيميائية التي تكوّن درجات السلّم في حمض DNA؟ **(أزواج القواعد النيتروجينية)**

أشر للطلّاب أن واطسون وكريك كانا على استعداد للإعلان عن نموذج اللولب المزدوج في العام 1953، فقاما بإعداد رسومات لجزيء DNA وأرسلا بحوثهما إلى مجلّة تعنى بالعلوم. وقد اختتما ورقتهما البحثية الأولى بكتابة العبارة التالية: «لم يفتنا أنّ الازدواج المحدّد الذي افترضناه يقدّم آلية ممكنة لنسخ المادّة الوراثية».
وفي خلال أسابيع قليلة، كتب واطسون وكريك ورقة بحثية أخرى لوصف آلية نسخ جزيء حمض DNA.
حفّز الطلّاب على توقّع كيف يكون حمض DNA قادرًا على أداء وظائفه. دعهم يكتبون توقّعاتهم، وعندما تنتهي من تدريس هذا الفصل، اطلب إليهم أن يراجعوها ليتحقّقوا من صحّتها. شجّعهم على مشاركة الحقائق أو المعلومات التي أسّسوا توقّعاتهم عليها.

يشترك حمض DNA وحمض RNA بالأدينين (A) Adenine، الجوانين (G) Guanine، والسيتوسين (C) Cytosine وينفرد حمض DNA بقاعدة الثايمين (T) Thymine وحمض RNA بقاعدة اليوراسيل (U) Uracil. اثنان من هذه القواعد الأربعة، الأدينين والجوانين، هما من مجموعة البيورينات، والاثنان الآخران الثايمين والسيتوسين، هما من مجموعة البيريميدينات. والفرق الوحيد بين البيورينات والبيريميدينات هو أنّ جزيئات البيورينات هي جزيئات حلقية مزدوجة في حين أنّ البيريميدينات جزيئات حلقية مفردة (شكل 7).



(شكل 7)
القواعد النيتروجينية
(أ) البيريميدينات: جزيئات حلقية مفردة: الثايمين والسيتوسين
(ب) البيورينات: جزيئات حلقية مزدوجة: الأدنين والجوانين

2. ما هو حمض DNA؟ What is DNA?

في بداية العام 1950، اكتشف العالم الأمريكي شارجاف Chargaff اكتشافًا هامًّا عن القواعد النيتروجينية الأربع عندما قام بتحليل كمّيات هذه القواعد في أنواع مختلفة من الكائنات الحية. اكتشف شارجاف أنّ كمّية الأدينين تتساوى دائمًا مع كمّية الثايمين، وكمّية السيتوسين تتساوى دائمًا مع كمّية الجوانين، كما هو موضّح في الجدول (1). عُرف ذلك بقانون شارجاف الذي أثبتت، وبشكل أساسي، أهمّيته في تحديد تركيب جزيء حمض DNA.

نسب القواعد النيتروجينية لدى أربعة كائنات (%)				
مصدر DNA	الأدينين A	الثايمين T	الجوانين G	السيتوسين C
بكتيريا ستربتوكوكس	29.8	31.6	20.5	18.0
فطر الخميرة	31.3	32.9	18.7	17.1
سمك الرنجة	27.8	27.5	22.2	22.6
الإنسان	30.9	29.4	19.9	19.8

(جدول 1)
أوضح شارجاف أنّ نسب الجوانين والسيتوسين في حمض DNA غالبًا ما تكون متساوية، وذلك صحيح أيضًا بالنسبة للأدينين والثايمين.

3. اللولب المزدوج Double Helix

مباشرة بعد إعلان شارجاف عن اكتشافه، أُضيف جزء جديد إلى تركيب حمض DNA. التقط العالمان موريس ولكنز Maurice Wilkins و روزالند فرانكلين Rosalind Franklin صورة سينية لجزيء حمض DNA وأوضحت الصور ثخانة الجزيء والتفافه بشكل لولبي. عرضت فرانكلين إحدى صورها لمادّة حمض DNA على العالم جيمس واطسون James Watson الذي لاحظ وزميله فرانسيس كريك Francis Crick أنّ جزيء حمض DNA ثخين لدرجة أنّه لا يمكن أن يكون شريطًا مفردًا. وبعد عدّة محاولات لإعداد نماذج DNA مختلفة، **صُمّم نموذج يسمّى اللولب المزدوج Double Helix وهو جزيء ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفّين حول بعضهما بعضًا** (شكل 9).
يُعتبَر هذا النموذج الآن النموذج الصحيح لجزيء حمض DNA، وهو يشبه السلّم الحلزوني.
اكتشف العلماء أنّ هناك ثلاثة مكوّنات للنيوكليوتيدات، المكوّنان الأوّل والثاني هما السكّر خماسي الكربون ومجموعة الفوسفات اللذان يرتبطان برابطة كيميائية قويّة (تساهمية) لتكوين هيكل يشكّل جانبي السلّم الحلزوني. المكوّن الثالث للنيوكليوتيدات هو إحدى القواعد النيتروجينية التي ترتبط بالسكّر. وترتبط كلّ قاعدتين معًا برابطة كيميائية ضعيفة (روابط هيدروجينية) لتكوين درجات السلّم، وبهذه الطريقة تُكوّن النيوكليوتيدات اللولب المزدوج لجزيء حمض DNA (شكل 8).

(شكل 8)
تركيب حمض DNA
يرتبط الجوانين والسيتوسين بثلاث روابط هيدروجينية أمّا الأدينين والثايمين فيرتبطان برابطتين هيدروجينيتين.

نشاط توضيحي

وضّح للطلّاب مفهوم البوليمر عن طريق وصل مجموعة من مشابك الورق بعضها مع بعض لتكوين سلسلة. فسّر لهم أنّ البوليمر عبارة عن جزيء في غاية الضخامة، يتكوّن من وحدات متكرّرة مرتبطة بعضها مع بعض. تعمل مشابك الورق كوحدات متكرّرة في سلسلة البوليمر. اسأل:

* كم عدد الوحدات الأساسية في حمض DNA؟ **(ثلاث وهي سكّر خماسي الكربون منقوص الأكسجين (الديؤكسي رايبوز)، مجموعة فوسفات وقاعدة نيتروجينية)**

فسّر لهم أنّ البوليمرات قد تكون قوية جدًّا ومرنة في الوقت نفسه، ولها استخدامات متنوّعة. على سبيل المثال، يعتبر النايلون بوليمرًا.

نشاط سريع

لإعطاء الطلّاب فكرة عن ضخامة جزيء حمض DNA مقارنة بالخليّة التي يوجد داخل نواتها، اعرض عليهم كرة مصنوعة من خيط يبلغ طولها مترًا واحدًا تقريبًا. بعد ذلك، ارسم على السبّورة دائرة يبلغ قطرها حوالي ملّيمتر واحد. إذا لزم الأمر، راجع القياسات المترية لكي تساعد الطلّاب على فهم العلاقة بين الميكرومتر والملّيمتر، والعلاقة بين الملّيمتر والمتر. اشرح أنّ الخيط يمثّل جزيء حمض DNA الذي لا بدّ من أن تتّسع له الدائرة المرسومة على السبّورة. شجّع الطلّاب على تصوّر كيفية اتّساع جزيء DNA داخل الخليّة، ولماذا يكون طويلًا جدًّا.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «استخلاص حمض DNA» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 18، 19، 20، 21 و22.

يساعد هذا النشاط الطلّاب عل استخلاص حمض DNA من خلايا الموز.

تكامل العلوم

علم الأحياء والتاريخ

اكتشاف دور حمض DNA

أخبر الطلّاب أنّ جزيء حمض DNA وRNA اكتشف بعد أن نشر مندل أفكاره عن الوراثة بسنوات قليلة. ناقش طول الفترة الزمنية التي احتاج إليها العلماء لاكتشاف العلاقة بين حمض DNA والجينات، ولماذا استغرقوا فترة زمنية طويلة لوضع الأساس الجزيئي للوراثة. بعد ذلك، ركّز على الفترة الزمنية القصيرة بين ما قام به آفري وما قام به واطسون وكريك لإعداد نموذج تركيب جزيء حمض DNA.

يتكوّن كلّ زوج من قواعد حمض DNA من قاعدّة بيورينية مع قاعدّة بيريمدينية. يوضّح الشكل (9) أنّ الأدينين يرتبط مع الثايمين، وأنّ السيتوسين يرتبط مع الجوانين لأنّ كلًّا منهما يُكوّن زوجًا مع الآخر.

(شكل 9)
جزيء حمض DNA
يشبه جزيء حمض DNA السلّم الحلزوني ويُعرف باللولب المزدوج.

فقرة إثرائية

علم الأحياء والتاريخ

اكتشاف دور حمض DNA

اكتُشِفت الجينات وقوانين الوراثة قبل أن يُحدّد العلماء تركيب الجزيئات التي تكوّن الجينات. ولكن مع اكتشاف حمض DNA، أصبح العلماء قادرين على شرح كيفية تضاعف الجينات وعملها.

فريدريك جريفث (1928) Frederick Griffith

اكتشف جريفث أنّ عاملًا في البكتيريا المسبّبة للمرض التي قتلتها الحرارة يمكن أن يحوّل البكتيريا غير الضارّة إلى بكتيريا يمكن أن تسبّب المرض.

أوزوالد آفري (1944) Oswald Avery

بالتعاون مع فريق من العلماء، حدّد أنّ الجينات تتكوّن من DNA.

لينوس باولنج وروبرت كوري (1951) Linus Pauling و Robert Corey

حدّد باولنج وكوري أنّ تركيب نمط من البروتينات لولبي.

روزاليند فرانكلين (1952) Rosalind Franklin

درست فرانكلين جزيء حمض DNA باستخدام تقنية الأشعّة السينية.

جيمس واطسون وفرنسيس كريك (1953) James Watson and Francis Crick

أعدّ واطسون وكريك نموذج اللولب المزدوج لتركيب حمض DNA.

سيدني برينر (1960) Sydney Brenner

أوضح بالتعاون مع علماء آخرين وجود الحمض النووي الرايبوزي الرسول mRNA.

والتر جيلبرت (1977) Walter Gilbert

جيلبرت، آلان ماكسام وفردريك سانجر طوّروا طرقًا لقراءة تتابع النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) في جزيء حمض DNA.

مشروع الجينوم البشري (2000) Human Genome Project

مشروع الجينوم البشري هو محاولة إعداد تتابع النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) لكافة جزيئات حمض DNA البشري، وكان من الضروري إكماله.

4.2 تضاعف حمض DNA

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (11) الذي يوضّح تضاعف حمض DNA، ثمّ اطلب إليهم إعطاء تفسير للشريط المتكامل لحمض DNA. ماذا يحدث عندما يتفكّك جزيء DNA؟ **(تتكسّر الروابط الهيدروجينية الموجودة بين القواعد النيتروجينية المتكاملة.)** ناقش معهم كيف يعمل الشريط الذي سينسخ كقالب للشريط الجديد الذي سيتكوّن. اسأل:

- لماذا يُعتبَر الشريط الجديد متكاملًا مع الشريط الأصلي؟ **(يتكوّن الشريط الجديد من تتابع البيورينات والبريميدينات التي تتوافق أو تتكامل مع تتابع البيريميدينات والبيورينات الموجودة في الشريط الأصلي.)**
- ما الذي يسبّب انفكاك أزواج القواعد في جزيء حمض DNA؟ **(إنزيم الهيليكز)**
- ما الذي يحدّد مكان ارتباط النيوكليوتيدات الحرّة في الشريط الجديد؟ **(سترتبط النيوكليوتيدات الحرّة بالقواعد المتكاملة معها، A مع T أو C مع G، على طول الشريط الجديد.)**
- ما الذي تنتجه عملية التضاعف؟ **(ينتج جزيء حمض DNA الذي يتمّ نسخه جزيئي DNA جديدين، لكلّ منهما شريطان متكاملان يعمل كلّ منهما كقالب للشريط الجديد.)**

حقائق وتصوّرات

الكروماتين مصطلح عام يصف المادّة التي تتكوّن من حمض DNA، والبروتينات الهيستونية وغير الهيستونية. ويمكن تحديد هذا الكروماتين أو تعرّفه عن طريق خواصّه الخاصّة بالاصطباغ. تتكوّن الكروموسومات من الكروماتين وتختلف أشكال الكروموسومات وعددها بين مختلف الكائنات الحيّة فمثلًا تحتوي البكتيريا على كروموسوم حلقي واحد أمّا النباتات والحيوانات عديدة الخلايا، فتحتوي على كروموسومات عصوية الشكل. نجد الكروماتيد فقط في الكروموسومات المتضاعفة بعد حدوث تضاعف حمض DNA. الكروماتيدان عبارة عن نسختي كروموسوم واضحتين مرتبطتين الواحدة بالأخرى عند السنترومير، أثناء الطور التمهيدي والطور الاستوائي للانقسامين الميتوزي والميوزي.

نشاط توضيحي

دع الطلّاب يعملون في أزواج واطلب إلى كلّ طالب أن يكتب تتابع القواعد في أحد شريطي حمض DNA. يجب أن يتبادل الزميلان تتابعات جزيء حمض DNA التي كتباها بين بعضهما، ويكتب كلّ منهما تتابع القواعد في الشريط المتكامل. استعرض أعمال الطلّاب للتأكّد من فهمهم عملية التضاعف.

علم الأحياء في حياتنا اليومية

تضاعف حمض DNA

إجابة السؤال الواردة في هذه الفقرة: في خلال عملية تضاعف حمض DNA، كل جزيء DNA جديد يحتوي على نصف جزيء حمض DNA الأصلي، أمّا في خلال عمليّة النسخ، فتنسخ آلة التصوير صورًا جديدة والوثيقة الأصلية تظلّ سليمة وكاملة.

4. تضاعف حمض DNA DNA Replication

عندما اكتشف واطسون وكريك تركيب اللولب المزدوج لمادّة حمض DNA، لاحظا أنّ التركيب يشرح كيف يُنسَخ حمض DNA أو يتضاعف. يحمل كلّ شريط من شريطي اللولب المزدوج كافّة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة. إذا تمكّنت من فصل الشريطين، فإنّ هذا النظام يسمح بإعادة بناء تتابع القواعد للجانب الآخر.

قبل انقسام الخليّة، تخضع مادّة حمض DNA لعملية تُسمّى تضاعف حمض DNA DNA Replication. تضمن هذه العملية أنّ كلّ خليّة ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA.

1.4 كيف يحدث التضاعف؟

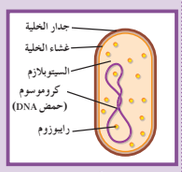
How Does Replication Occur?

قبل أن تبدأ عملية التضاعف، يجب حلّ التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA، ويُنجَز هذا الفصل بواسطة إنزيم يُسمّى هيليكيز Helicase. يفصل إنزيم هيليكيز اللولب المزدوج عند نقطة معينة، بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة. عندما ينفصل الشريطان، ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات على كلّ من الشريطين الفرديين، وتمنع تقاربهما وإعادة إلتفافهما.

تسمّى النقطة التي يتمّ عندها فصل اللولب المزدوج **شوكة التضاعف**. بدءًا من شوكة التضاعف، **تتحرّك إنزيمات بلمرة حمض DNA Polymerase على طول كلّ من شريطي حمض DNA (يعمل كلّ شريط كقالب)، مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد.** بينما تتحرّك إنزيمات بلمرة حمض DNA على طول الشريطين، يتشكّل لولبان مزدوجان جديدان. تبقى هذه الإنزيمات مرتبطة بالشريطين حتّى وصولها إلى إشارة تأمرها بالانفصال.

لدى إنزيم بلمرة حمض DNA دور في «التدقيق اللغوي» Proofreading، لأنّ أثناء عملية التضاعف، قد تقع بعض الأخطاء، حيث أنّ نيوكليوتيدًا خاطئًا قد يُضاف إلى الشريط الجديد. يزيل هذا الإنزيم خلال عملية «التدقيق اللغوي» التي يقوم بها النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح.

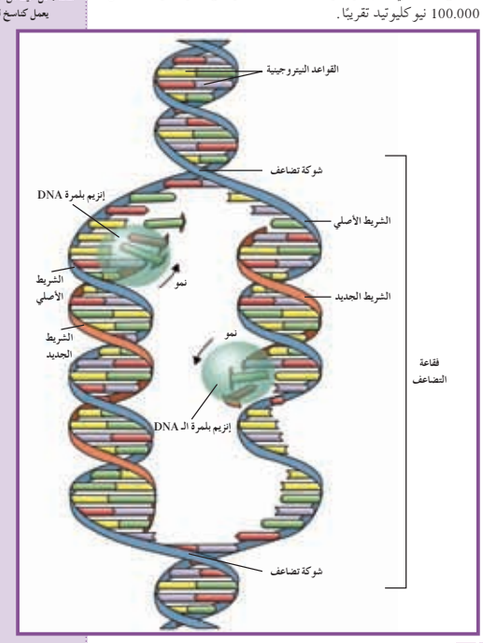
لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهي في الطرف الآخر من جزيء حمض DNA. ففي **حمض DNA الدائري** الموجود عند البكتيريا (خلايا أوّلية النواة) (شكل 10)، نجد عادة شوكتي تضاعف تبدآن في مكان معيّن وتتحرّكان باتّجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض DNA الدائري.



(شكل 10)
تمتلك الخلية البكتيرية كروموسومًا (DNA) دائريًا

أمّا في جزيء **حمض DNA الخطي** الموجود في معظم الخلايا حقيقية النواة، نجد عادة عدّة أشواك تضاعف، تبدأ في الوسط وتتحرّك باتّجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف Replication Bubbles على طول جزيء الـ DNA (شكل 11).

لو لم تحدث عملية التضاعف بهذه الطريقة، لكنّا بحاجة إلى 16 يومًا على الأقلّ لنسخ جزيء DNA واحد من ذبابة الفاكهة. لكن في وجود أكثر من 6000 شوكة تضاعف في الوقت نفسه، يحتاج تضاعف جزيء الـ DNA لذبابة الفاكهة إلى ثلاث دقائق فقط. وعند الإنسان يُنسَخ حمض DNA في أجزاء وبشوكة تضاعف أيضًا ولكن بشوكة واحدة لكلّ 100.000 نيوكليوتيد تقريبًا.



(شكل 11)
في خلال تضاعف حمض DNA، يتحوّل جزيء حمض DNA إلى جزيئين جديدين متكاملين بحسب نظام تتابع القواعد المزدوجة نفسه. كلّ خيط من خيطي اللولب المزدوج يعمل كناسخ للخيط الجديد.

3. قيّم وتوسَّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم الأداء، دع الطلّاب يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

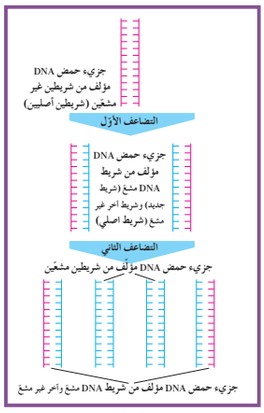
اطلب إلى الطلّاب وضع رسم بياني تسلسلي للخطوات الأساسية لتضاعف حمض DNA. يجب أن تتضمّن رسوماتهم الخطوات التالية:

1. تكسير الروابط الهيدروجينية بين القواعد المزدوجة.
2. فصل جزيء حمض DNA إلى شريطين متكاملين.
3. ارتباط النيوكليوتيدات بالقواعد المكشوفة المقابلة لها على كلّ من الشريطين المفردين وفقًا لنظام ازدواج القواعد.
4. عمل إنزيم بلمرة حمض DNA على ربط النيوكليوتيدات في شريط طويل من حمض DNA.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–2

1. حدّد العالم شارجاف نسب القواعد المتكاملة متساوية. أوضحت الصور الفوتوغرافية التي التقطها فرانكلين وولكنز بالأشعّة السينية لحمض DNA ثخانة الجزيء والتفافه. ساعدت هذه الحقائق والمعلومات واطسون وكريك على إعداد نموذج لتركيب اللولب المزدوج ذي القواعد المتكاملة.
2. يتألّف النيوكليوتيد من ثلاثة مكوّنات: سكّر خماسي الكربون (رايبوز أو ديؤكسيد رايبوز)، مجموعة فوسفات، قاعدة نيتروجينية.
3. لأنّها ترتبط بعضها مع بعض بصورة فريدة أي أنّ كلّ قاعدة ثايمين ترتبط بقاعدة أدينين وكلّ قاعدة سيتوسين ترتبط بقاعدة جوانين.
4. تحليل التركيب المتكامل لحمض DNA يفسّر كيف يتضاعف جزيء حمض DNA.
5. يتضاعف حمض DNA في الخليّة الأمّ وتُنقَل نسخة متطابقة إلى الخلايا البنوية في خلال الانقسام الميتوزي.
6. كلّ شريط من شريطي اللولب المزدوج يحمل كافّة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المزدوجة. ولأنّ كلّ شريط يمكن أن يُستخدَم كقالب أو نموذج لتكوين الشريط الآخر، تصبح الجوانب متكاملة، ويتكوّن DNA جديد مماثل للـ DNA الأساسي.

توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها **تضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي) Semiconservative** لأنّ كلّ جزيء DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي. وهكذا يتمّ الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوي (شكل 12).



(شكل 12)
تضاعف نصف محافظ لحمض DNA في وسط يحتوي على ثايمين مشع الذي يبيّن أشرطة حمض DNA الجديدة (التي تكون مشعّة) ويميّزها عن أشرطة حمض DNA الأصلية (تكون غير مشعّة)

فقرة إثرائية

علم الأحياء في حياتنا اليومية

تضاعف حمض DNA

تعرف أنّ آلة النسخ تصنع نسخًا عن الوثائق. ما أوجه الشبه والاختلاف بين عملية النسخ وعملية تضاعف حمض DNA؟

مراجعة الدرس 1–2

1. إشرح التجارب التي توصّلت إلى اكتشاف نموذج حمض DNA.
2. ما هي مكوّنات النيوكليوتيد؟
3. لماذا تُعتبَر القواعد المزدوجة في حمض DNA متكاملة؟
4. **التفكير الناقد:** كيف يتوافق تركيب حمض DNA مع وظائفه؟
5. كيف يُنتج الانقسام الميتوزي خليّتين بنواتين يحتوي كلّ منهما على المعلومات الوراثية نفسها؟
6. كيف يؤدّي شريط حمض DNA دور القالب أو النموذج ليضاعف نفسه؟

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارات التالية:

- **مهارة المقارنة:** ادع الطلّاب إلى حساب النسب بين القواعد النيتروجينية التالية A – T و G – C والمقارنة بينها.
- **مهارة التعبير الكتابي:** اطلب إلى الطلّاب كتابة مقالة عن العلماء الذين جاء ذكرهم في الدرس، وكيف أسهم كلّ واحد منهم في اكتشاف تركيب حمض DNA وتضاعفه.
- **مهارة التطبيق:** اسأل الطلّاب: ماذا قد يحدث في حال توقّفت عملية تضاعف حمض DNA؟ **(لا تحصل الخلايا الجديدة على الـDNA، وتفتقر بالتالي إلى التعليمات الوراثية التي تحتاج إليها لتصنيع البروتينات الضرورية للحياة.)**

الأهداف:
- يصف عملية نسخ mRNA من حمض DNA.
- يشرح عملية ترجمة mRNA لتصنيع البروتين.

الأدوات المستعملة: شريط فيديو يحاكي عمليتي النسخ والترجمة وتصنيع البروتين.

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام صورة افتتاحية الدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (13) ويقرؤون التعليق المرافق له. فسّر لهم أنّ الهرمونات مركّبات يتمّ تصنيعها في أحد أجزاء الجسم، وتؤثّر في وظائف جزء آخر. اعرض الفكرة التي تفيد بأنّ حمض DNA والتعبير عنه يمكن أن يتغيّرا بفعل العوامل البيئية.

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الانتقال من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري، وجّه إليهم السؤالين التاليين:

- ما الحمضان النوويان الموجودان في الكائنات الحيّة؟ **(DNA وRNA)**
- ما وظيفة الحمض النووي RNA؟ **(تصنيع البروتينات داخل الخليّة)**

نشاط سريع

جهِّز صفحة تحتوي على شفرة بسيطة لأرقام تمثّل حروف الأبجدية، ووزّع نسخًا منها على الطلّاب. اكتب على السبورة الرسالة التالية في صورة مشفّرة (باستخدام الشفرة أي الأرقام التي أعددتها): «يشفّر حمض DNA لتصنيع البروتينات». دع الطلّاب يفكّون الشفرة ويقرؤون الرسالة. فسّر لهم أنّ الرسالة الوراثية في حمض DNA عبارة عن الشفرة التي يستخدمها RNA لتصنيع البروتينات.

2. علِّم وطبِّق

1.2 تعبير الجين

نشاط توضيحي

ارسم على السبّورة جدولًا بعمودين. عنون العمود الأوّل «القاعدة»، والعمود الثاني «القاعدة المتكاملة». اقسم عمود القاعدة المتكاملة إلى قسمين، أحدهما يحمل العنوان «DNA» والآخر «RNA». تحت عنوان «القاعدة»، سجّل: A، T، G، C.

صفحات الطالب: من ص 26 إلى ص 33

صفحات الأنشطة: من ص 23 إلى ص 26

عدد الحصص: 3

الدرس 1-3
من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري
From Genotype to Phenotype

الأهداف العامة
- يصف عملية نسخ mRNA من حمض DNA.
- يشرح عملية ترجمة mRNA لتصنيع البروتين.

(شكل 13)

يؤدّي تناول غذاء خاصّ إلى إنتاج نوع خاص من النمل! فمعظم يرقات النمل تتحوّل إلى عاملات مطيعات (شكل 13). ولكن عند الخطر، تكبُر اليرقات التي تنمو لتصبح جنودًا ضخمة وشرسة. تشير الأبحاث إلى أنّ النمل يغيّر طعامه أثناء شعوره بالتهديد. فيتغيّر بذلك التوازن الهرموني، ما يؤثّر بالتالي في الجينات. إذا كانت الجينات موروثة، إلى أيّ مدى تعتقد أنّ تأثيرها يتغيّر؟

1. تعبير الجين Gene Expression

يؤدي البروتين دورًا أساسيًّا في كلّ عمليات الكائنات الحية بدءًا من تنفّس خليّة البكتيريا وصولًا إلى طرفة عين الفيل. تصنع الكائنات البروتينات التي تحتاج إليها في خلال عملية تُسمّى تصنيع البروتين تتمّ فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن (تركيب المورثات) إلى تركيب ظاهري (الصفات). **فالجينات Genes عبارة عن مقاطع من حمض DNA مكوّنة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التتابع شفرة تصنع البروتينات في الخلية الحية.**

ويتمّ التعبير عن الجين عندما يُصنّع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها الجين. في بعض الأحيان، يتحكّم جزيء حمض DNA في جين معيّن بتصنيع البروتينات التي تحكم بدورها تعبير جينات أخرى، لناحية تنشيطها وتثبيطها.

26

دع الطلّاب يكتبون قائمة بالقواعد المتكاملة في عمودي DNA و RNA. **(في عمود DNA: T، A، C، G. في عمود RNA: U، A، C، G.)** اسأل: كيف تختلف القواعد في كلّ من الحمضين النوويين DNA و RNA؟ **(في حمض DNA، يرتبط الأدينين بالثايمين، أمّا في RNA فيرتبط الأدينين باليوراسيل.)**

فسّر أنّ لكلّ نمط من الحمض النووي RNA وظيفة محدّدة في عملية تصنيع البروتينات. دع الطلّاب يتفحّصون تركيب كلّ نوع من جزيئات RNA في الشكل (14)، وحفّزهم على توقّع وظيفة كلّ منها بعد دراسة عمليتي النسخ والترجمة.

إجابة سؤال الجدول (2) صفحة 27 في كتاب الطالب

* **يدتكوّن RNA من شريط مفرد، أمّا حمض DNA فيتكوّن من شريط مزدوج.**
* **تحتوي نيوكليوتيدة حمض RNA على سكّر خماسي. أمّا نيوكليوتيدة حمض DNA، فتحتوي على سكّر خماسي الكربون منقوص الأكسجين.**
* **تستبدل قاعدة الثايمين عند حمض DNA بقاعدة اليوراسيل عند RNA**

2.2 النسخ

بعد دراسة الطلّاب للشكل (15)، اطرح عليهم الأسئلة التالية:

* أين يوجد حمض DNA في الخليّة حقيقية النواة؟ **(داخل النواة)**
* أين تحدث عملية النسخ؟ **(داخل النواة)**
* أين تحدث عملية تصنيع البروتين؟ **(في السيتوبلازم)**

ناقش مع الطلّاب دور حمض mRNA وأهمّيته كنسخة عن حمض DNA. حفّز الطلّاب على معرفة لماذا يظلّ حمض DNA داخل النواة وينتج نسخًا عنه (mRNA) تترك النواة إلى السيتوبلازم، وتوجّه عملية تصنيع البروتين، ثمّ اسأل:

* ما الإنزيم الذي يبدأ عملية النسخ؟ **(إنزيم بلمرة RNA)**
* كيف يؤثّر إنزيم بلمرة RNA على جزيء حمض حمض DNA؟ **(يسبّب انفصال شريطي جزيء حمض DNA في أحد أقسامه.)**
* ما الذي يحدث لجزيء حمض DNA بعد أن ينفصل شريطاه الواحد عن الآخر؟ **(ترتبط قواعد أحد شريطي DNA مع قواعد نيوكليوتيدات RNA المتكاملة لتكوين شريط الـ mRNA.)**
* متى تتوقّف عملية النسخ؟ **(عند الوصول إلى إشارة توقّف خاصّة موجودة في شريط حمض DNA.)**

3.2 تشذيب حمض RNA

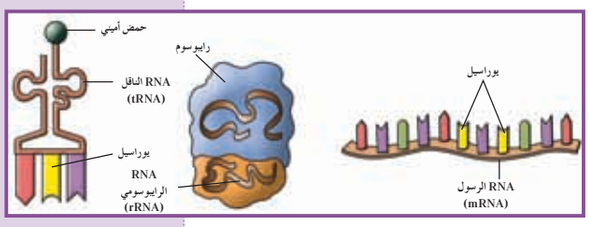
وضّح للطلّاب ما يحدث أثناء عملية تشذيب RNA عن طريق استخدام خيط دوبار طويل ليمثّل جزيء mRNA الأوّلي. لوّن الخيط بلونين مختلفين لتوضيح أيّ القطع يمثّل إنترونات وأيّها يمثّل إكسونات.

يتطلّب تصنيع البروتين عمل الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA مع حمض نووي آخر يُسمّى **الحمض النووي الرايبوزي RNA. وجزيء حمض RNA يتألّف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات، يؤدّي mRNA الرسول دورًا مهمًّا في نقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.** يُبيّن الجدول (2) الاختلاف في التركيب بين حمض RNA وحمض DNA.

الفروقات التركيبية بين حمض DNA وحمض RNA	
RNA	DNA
شريط مفرد	شريط مزدوج
أزواج القواعد U–A، G–C سيتوسين – جوانين، أدينين – يوراسيل	أزواج القواعد T–A، G–C سيتوسين – جوانين، أدينين – ثايمين
سكّر خماسي الكربون (سكّر رايبوز)	سكّر خماسي الكربون منقوص الأكسجين (سكّر ديوكسي رايبوز)

(جدول 2)
حمض RNA وحمض DNA كلاهما حمض نووي، ولكن مختلفان في التركيب. ما هي هذه الاختلافات؟

وهناك ثلاثة أنواع من حمض RNA هي: الرسول mRNA، الناقل tRNA والرايبوسومي rRNA (شكل 14).



(شكل 14)
أنواع حمض RNA الثلاثة: الرسول، الناقل والرايبوسومي.

تُصنّع البروتينات على مرحلتين. تُسمّى الأولى **النسخ**، وتُنسَخ المعلومات الوراثية فيها من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من حمض mRNA. وتُسمّى الثانية **الترجمة Translation وهي العملية التي عن طريقها تتحوّل لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية).**

2. النسخ Transcription

النسخ Transcription هو عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط الـ mRNA.

خلال عملية النسخ، يلتحم مع حمض DNA **إنزيم بلمرة حمض RNA Polymerase RNA وهو إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط حمض mRNA أثناء عملية النسخ**، فينفصل شريطا حمض DNA الواحد عن الآخر، وتنكشف القواعد النيتروجينية. تشبه عملية النسخ عملية التضاعف، حيث تُستعمَل القواعد في أحد شريطي حمض DNA كقالب لصنع جزيء جديد من حمض RNA.

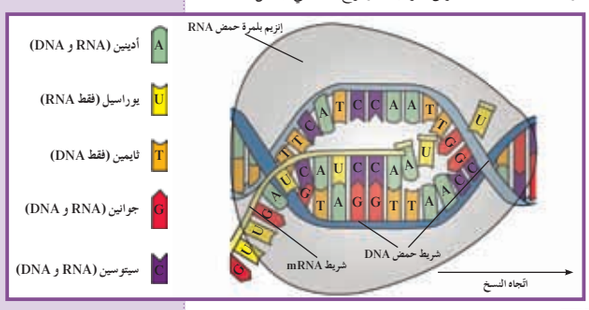
بعد فصل الشريطين، يمرّ إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط الـ DNA هذا، ودائمًا في اتّجاه واحد. يقرأ الإنزيم كلّ نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة.

في الخلايا حقيقية النواة، تكون نيوكليوتيدات حمض RNA موجودة داخل النواة، أمّا في الخلايا أوّلية النواة فتكون موجودة في السيتوبلازم.

تتّبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد النيتروجينية نفسه المتّبع في عملية تضاعف حمض DNA، عدا أنّ اليوراسيل Uracil يرتبط بالأدينين بدلًا من الثايمين.

بعد اكتمال عملية النسخ، ينفصل الإنزيم عن شريط حمض DNA، ويُطلق جزيء حمض mRNA إلى السيتوبلازم. أمّا شريطا حمض DNA، فيرتبطان مجدّدًا ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي (شكل 15).

(شكل 15)
في خلال النسخ، يستخدم إنزيم بلمرة حمض RNA شريطًا واحدًا من حمض DNA كقالب لتجميع نيوكليوتيدات شريط حمض mRNA.



ذكّر الطلّاب بأنّ هذه العملية تحدث داخل النواة قبل أن ينتقل الـ mRNA إلى السيتوبلازم. وضّح أنّ الإنترونات تكوّن حلقات، لذلك تقع الإكسونات بجوار بعضها البعض. اقطع الإنترونات بالمقصّ والصق الإكسونات المتجاورة مع بعضها بعضًا. بعد ذلك، ألصق قطعة من خيط مجدول بنهايتي خيط الدوبار لتمثّل الرأس والذيل المضافين إلى تتابع الـ mRNA قبل أن يغادر النواة.

نشاط توضيحي

لتساعد الطلّاب على فهم كيف تعمل الإنترونات والإكسونات في الجينات، دعهم يكتبون جملًا، ثمّ يضيفون كلمات لا تُعتبَر جزءًا من الرسالة التي توضّحها الجملة. دعهم يتبادلون الجمل مع زملائهم، فيحدّد الزملاء أيّ الكلمات يمثّل الإنترونات ويجب إزالتها من الجملة لتكوين رسالة واضحة ذات معنى بواسطة الكلمات المتبقية التي تمثّل الإكسونات.

4.2 الشفرة الوراثية (كودون)

أعط أزواج الطلّاب تتابعات مختلفة من القواعد النيتروجينية، وأخبرهم بأنّ طفرة ما حدثت في التتابع ما أدّى إلى تغيّر أحد قواعد النيوكليوتيدات فيه. دع الطلّاب يوضّحون كيف أن بعض هذه الطفرات تؤثّر في البروتين الناتج فيما لا يفعل البعض الآخر. اطلب إلى الطلّاب أن يفسروا كيف تساعد الشفرة الوراثية في منع بعض طفرات DNA من التأثير على التراكيب الظاهرية للكائن الحيّ.

وجّه الطلّاب إلى مراجعة الشكل (18) عندما يحاولون صياغة تفسيراتهم. **(الطفرة قد تغيّر قاعدة نيتروجينية واحدة في حمض DNA، لكن الكودون الناتج يشفّر للحمض الأميني نفسه الذي يشفّر له الكودون الأصلي تمامًا وبذلك تكون الطفرة قد أثّرت في البروتين.)**

شجّع الطلّاب على دراسة الشكل (18). اسأل:

- ما هو الحمض الأميني الذي يشفّر له الكودون CAU؟ **(الهستيدين)**
- ما هو الكودون الخاصّ بالحمض الأميني التريبتوفان؟ **(UGG)**
- ما هما الكودونان المحتملان للحمض الأميني الجلوتامين؟ **(CAG و CAA)**
- ما هو الحمض الأميني الذي يُعتبَر الحمض الأميني الأوّل في عملية تصنيع البروتينات؟ **(الميثيونين)**
- كيف حدّدت الحمض الأميني المطلوب في السؤال السابق؟ **(AUG هو كودون البدء.)**

أكّد على وجود اختلاف في عملية تصنيع البروتين بين حقيقيات النواة وأوّليات النواة. ولأنّ أوّليات النواة لا تحتوي على نواة محاطة بغشاء نووي، قد ترتبط الرايبوسومات في الحال بجزيء الـ mRNA الجديد. في حقيقيات النواة، لا بدّ من تشذيب الـ mRNA داخل النواة أوّلًا قبل أن يغادرها وترتبط به الرايبوسومات. وكنتيجة لذلك، تكون عملية تصنيع البروتينات في الخلايا حقيقيات النواة أكثر بطئًا مقارنة بالخلايا أوّليات النواة.

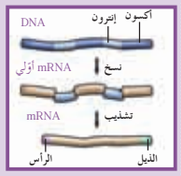
إجابة سؤال الشكل (17) صفحة 29 في كتاب الطالب: AAC و AUG

إجابة سؤال الشكل (18) صفحة 30 في كتاب الطالب: سيستيين

3. تشذيب حمض RNA RNA Splicing

في الخلايا حقيقية النواة، يجب أن يمرّ mRNA في مرحلة إضافية قبل أن يخرج من النواة لتبدأ عملية الترجمة وهو يسمّى في هذه المرحلة حمض mRNA الأوّلي pre–mRNA. وهو يحتوي إلى جانب حمض DNA في الخلايا حقيقية النواة على أجزاء **لا تُشفَّر (لا تُترجَم) إلى بروتينات تسمّى الإنترونات Introns وعلى أجزاء تُشفَّر (تترجم) إلى بروتينات تُسمّى الإكسونات Exons.** تُستنسَخ الإنترونات والإكسونات في حمض DNA إلى mRNA الأوّلي. **وقبل أن يغادر حمض mRNA النواة، تزيل إنزيمات الإنترونات وتربط الإكسونات بعضها ببعض، وتُسمّى هذه العملية تشذيب حمض RNA Splicing RNA.** في هذه الطريقة، يكون mRNA قد شُذِّب، أي قُطِّع وأُعيد تجميعه (شكل 16).

تُعتبر عملية التشذيب حمض RNA خطوة مهمّة في عملية تصنيع البروتينات في الخلايا حقيقية النواة. بعد أن يُشذَّب mRNA، يخرج من النواة ويتّجه نحو الرايبوسومات حيث تتمّ عملية الترجمة.



(شكل 16)
في جزيئات حمض RNA مقاطع تُسمّى الإنترون، تُزال منها قبل أن تصبح هذه الجزيئات فاعلة. تُسمّى الأجزاء الباقية الإكسون، وهي تلتصق بعضها بعضًا ثمّ يُضاف الرأس والذيل لتكوين جزيء نهائي من mRNA.

4. الشفرة الوراثية (كودون) The Genetic Code (Codon)

تُصنّع البروتينات من خلال اتّصال الأحماض الأمينية في سلاسل طويلة، ذات أعداد مختلفة من الأحماض الأمينية العشرين، تُسمّى عديدات الببتيد Polypeptides. وتُحدَّد خصائص البروتينات تبعًا لأنواع هذه الأحماض الأمينية. هل تساءلت كيف أنّ تتابعًا معيّنًا من القواعد النيتروجينية في mRNA، يُترجَم إلى تتابع معيّن من الأحماض الأمينية في عديد الببتيد؟ اللغة التي تدخل في تركيب mRNA تُسمّى الشفرة الوراثية. وهي لغة ذات أربعة حروف تمثّل أربع قواعد مختلِفة هي A، U، C، G. فكيف لشفرة من أربعة حروف أن تحمل تركيبات لنحو 20 حمضًا أمينيًّا مختلفًا؟ تُقرأ الشفرة الوراثية بثلاثة قواعد في كلّ مرّة تمثّل **كودونًا أي أنّ الكودون Codon هو مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تُحدّد حمضًا أمينيًّا معيّنًا** (شكل 17).

(شكل 17)
ما هي مجموعة الحروف الثلاثة للكودونين الموضّحين في هذا الشكل؟

تتمّ إضافته إلى أحماض أمينة أخرى لتشكيل سلسلة عديد الببتيد.

على سبيل المثال، أدرس تتابع mRNA التالي:

UCGCACGGU

يجب أن يُقرأ هذا التتابع ثلاث قواعد في كلّ مرّة كما يلي:

UCG – CAC – GGU

هذه الكودونات تمثّل الأحماض الأمينية المختلِفة التالية:

UCG – CAC – GGU

جليسين – هستدين – سيرين

تفحّص الأربعة وستّين كودونًا للشفرة الوراثية الموضّحة في الشكل (18). ستلاحظ أنّ بعض الأحماض الأمينية تُحدَّد بأكثر من كودون. على سبيل المثال، هناك ستّة كودونات تُحدَّد الحمض الأميني ليوسين Leucine، وستّة أخرى تُحدَّد الحمض الأميني أرجنين Arginine، في حين هناك كودون واحد وهو AUG يُحدّد البدء من خلال استدعاء الحمض الأميني ميثيونين Methionine لبدء تصنيع البروتين.

تلاحظ أيضًا أنّ هناك ثلاثة كودونات لا تشفّر (لا تُترجَم) لأيّ حمض أميني، وتدلّ على التوقّف، وهذه الكودونات تشبه النقطة في نهاية الجملة حيث تُحدّد نهاية سلسلة عديد الببتيد، مثل UGA، UAA وUAG.

الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الأولى في الكودون	U			C			A			G			القاعدة الثالثة في الكودون
	القاعدة الثانية في الكودون												
U	UUU	فينيل ألانين Phe	U	UCU	سيرين Ser	U	UAU	تيروسين Tyr	U	UGU	سيستيين Cys	U	U
	UUC		C	UCC		C	UAC		C	UGC		C	C
	UUA	ليوسين Leu	A	UCA		A	UAA	كودون التوقف Stop	A	UGA	كودون التوقف Stop	A	A
	UUG		G	UCG		G	UAG		G	UGG	تريبتوفان Trp	G	G
C	CUU	ليوسين Leu	U	CCU	برولين Pro	U	CAU	هستيدين His	U	CGU	أرجنين Arg	U	U
	CUC		C	CCC		C	CAC		C	CGC		C	C
	CUA		A	CCA		A	CAA	جلوتامين Gln	A	CGA		A	A
	CUG		G	CCG		G	CAG		G	CGG		G	G
A	AUU	إيزولوسين Ile	U	ACU	ثريونين Thr	U	AAU	أسبرجين Asn	U	AGU	سيرين Ser	U	U
	AUC		C	ACC		C	AAC		C	AGC		C	C
	AUA		A	ACA		A	AAA	ليسين Lys	A	AGA	أرجنين Arg	A	A
	AUG	ميثيونين (كودون البدء) Met	G	ACG		G	AAG		G	AGG		G	G
G	GUU	فالين Val	U	GCU	ألانين Ala	U	GAU	حمض الأسبارتيك Asp	U	GGU	جليسين Gly	U	U
	GUC		C	GCC		C	GAC		C	GGC		C	C
	GUA		A	GCA		A	GAA	حمض جلوتاميك Glu	A	GGA		A	A
	GUG		G	GCG		G	GAG		G	GGG		G	G

5. الترجمة Translation

يشكل تتابع النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) في جزيء mRNA معلومات حول الطريقة التي تتّصل بها الأحماض الأمينية بعضها مع بعض لإنتاج سلسلة عديد الببتيد. يُعرَف فكّ الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد بالترجمة، وهي عملية تحدث في الرايبوسومات.

في خلال الترجمة، تستخدم الخليّة المعلومات في mRNA لتصنيع سلسلة عديد الببتيد (شكل 18).

(شكل 18)
يشفّر كودون أو أكثر لكلّ حمض أميني. أيّ حمض أميني يُشفّر الكودون UGC؟

5.2 الترجمة

نشاط توضيحي

لمساعدة الطلّاب على فهم كيف يُشفّر حمض DNA للبروتينات اطلب إليهم إعداد نموذج لعمليتي نسخ وترجمة حمض DNA. وجّههم تحديدًا إلى كتابة تتابع mRNA من تتابع حمض DNA، ثمّ كتابة تتابعات مقابل كودون tRNA الذي تتكامل مع mRNA. من ناحية ثانية، استبدل الأحماض الأمينية بكلمات، فينتج الطلّاب جملة بدلًا من تتابع البروتين. كوّن جملًا مثل «أنا أحبّ علم الأحياء» أو «علم الأحياء ممتع للغاية». وجّه الطلّاب إلى كتابة تتابع لجزيئات DNA من تصميمهم، واطلب إلى زملائهم أن يفكّوا الشفرة.

أكّد للطلّاب على أنّ الكودونات ومقابل الكودونات متكاملة بعضها مع بعض. اسأل:

- ما التركيب الذي يحمل مقابل الكودون؟ **(tRNA)**
- ما عدد مقابل الكودون التي يحملها كلّ جزيء tRNA؟ **(واحد)**
- ما عدد الكودونات المحمولة بواسطة كلّ mRNA؟ **(كثيرة)**
- ما وظيفة الكودونات ومقابل الكودونات؟ **(التأكد من أنّ الأحماض الأمينية مترابطة في الترتيب الصحيح.)**

تأكّد من دراسة الطلّاب للعمليّة الموضّحة في الأشكال (20) إلى (23). ناقش الدور الذي يؤدّيه كلّ من الـ mRNA، الـ tRNA و الـ rRNA، وتأكّد من أنّ الطلّاب يفهمون أين تحدث عملية الترجمة داخل الخليّة، أي في السيتوبلازم. اشرح أنّ الرايبوسومات تبدأ الترجمة عن طريق الارتباط بـ mRNA في موضع البدء الذي يتضمّن كودون البدء AUG. أشر أيضًا إلى أنّه بمجرّد أن ينفتح موضع البدء على mRNA، فإنّ رايبوسومًا آخر يرتبط به ويبدأ ترجمة سلسلة عديد ببتيد أخرى. على سبيل المثال، الخلايا الليمفاوية B عبارة عن خلايا دموية بيضاء مكافحة للعدوى. وعندما تُحفّز هذه الخلايا بواسطة الجراثيم التي تدخل الجسم، تبدأ مجموعة منها في الانقسام الخلوي، مكوّنة أعدادًا ضخمة من الخلايا البلازمية. تنتج هذه الخلايا كمّيات كبيرة جدًّا من الانتيجينات (الأجسام المضادّة) البروتينية. فكلّ خليّة بلازمية تفرز 200 جزيء في الثانية الواحدة في خلال عمرها القصير الذي لا يتعدّى أربعة أيّام.

نشاط توضيحي

توضيح عملية الترجمة

دع الطلّاب يمثّلون العمليّة. قسّم الفصل إلى ثلاث مجموعات: tRNA، mRNA وأحماض أمينية. حدّد عشوائيًّا كودونًا مختلفًا لكلّ طالب mRNA ومقابل كودون لكلّ طالب tRNA مطابق في رايبوسومات واسم حمض أميني للطلّاب المتبقّين. اطلب إلى طلّاب مجموعة الـ mRNA أن يصطفّوا، وإلى الطلّاب الذين يمثّلون الرايبوسومات أن يجلسوا إلى طاولة. ثمّ دعهم يمثّلون خطوات عملية الترجمة حتّى تكتمل ترجمة الـ mRNA بالكامل.

1.5. تركيب الرايبوسوم Ribosome Structure

يتألّف الرايبوسوم من وحدتين، وحدة كبيرة والأخرى صغيرة، ترتبطان ببعضهما بعضًا فقط أثناء عملية الترجمة (شكل 19). لدى الرايبوسوم موقعين للارتباط متجاورين هما A و P يؤدّيان دورًا مهمًّا في عملية الترجمة. إذ يرتبط بكلّ منهما tRNA يحمل حمضًا أمينيًّا خاصًّا به. وستشكّل هذه الأحماض في ما بعد سلسلة عديد الببتيد.

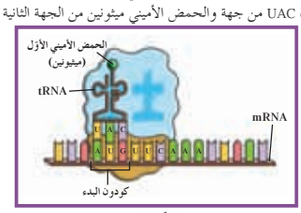
(شكل 19)
الرايبوسوم مركّب من أكثر من 50 بروتين مختلف وعدّة أجزاء من rRNA.

2.5. تصنيع البروتين Protein Synthesis

قبل أن تحدث الترجمة، يجب أن يُنسَخ mRNA أوّلًا من حمض DNA داخل النواة، يُشذَّب ثمّ يُطلق إلى السيتوبلازم.

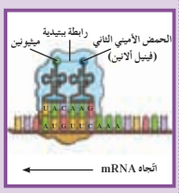
(أ) مرحلة البدء Initiation Stage

تبدأ عمليّة الترجمة عندما يرتبط mRNA بالوحدة الرايبوسومية الصغرى في السيتوبلازم ويكون موجّهًا بحيث يتمركز كودون البدء AUG، الذي يشفّر للحمض الأميني ميثيونين، عند الموقع P. يرتبط بكودون mRNA جزيء tRNA الذي يحمل في إحدى طرفيه **مقابل الكودون Anticodon وهو مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات يحملها tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA وفي طرفه الثاني الحمض الأميني المشفّر له**. وجزيء tRNA الأوّل في عملية الترجمة يحمل مقابل الكودون UAC من جهة والحمض الأميني ميثونين من الجهة الثانية.



(شكل 20)
مع بدء عملية الترجمة، يرتبط mRNA مع رايبوسوم مكتمل، بحيث يتمركز كودون البدء في الموقع P الحاضر للحمض الأميني الأوّل من سلسلة عديد الببتيد.

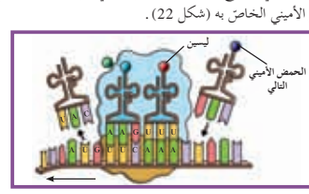
عند اكتمال تركيب **الرايبوسوم المفعّل** (شكل 20) (ارتباط mRNA مع الوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأوّل tRNA)، يصبح الكودون الشاغر في الموقع A جاهزًا لتلقّي tRNA التالي. يصل جزيء tRNA حاملًا مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع A فيرتبطان، بحيث يصبح الموقعين A و P حاملين لحمضين أمينين. يساعد إنزيم معيّن في ربط الحمضين الأمينين برابطة ببتيدية، مكوّنًا أوّل حمضين أمينين في سلسلة الببتيد (شكل 21).



(شكل 21)
عندما يُملأ الموقعين على الرايبوسوم، تنشأ رابطة ببتيدية لربط الحمضين الأمينين الأوّل والتالي.

(ب) مرحلة الاستطالة Elongation Stage

بعد ربط الحمضين الأمينيين الأوّل والثاني، ينفصل جزيء tRNA الموجود في الموقع P تاركًا وراءه حمضه الأميني. ثمّ يندفع جزيء tRNA الموجود في الموقع A ليحلّ مكان الموقع P الشاغر. وبما أنّ مقابل الكودون يبقى مرتبطًا بالكودون، فإنّ جزيء tRNA و mRNA يتحرّكان عبر الرايبوسوم إلى الموقع P كوحدة. نتيجة لذلك، يظهر كودون جديد في الموقع A، ويكون جاهزًا لتلقّي جزيء tRNA التالي مع الحمض الأميني الخاصّ به (شكل 22).



(شكل 22)
مرحلة الاستطالة
بعد تشكّل الرابطة الببتيدية، يتحرّك mRNA و tRNA على الرايبوسوم، بحيث يحضّر كودونًا جديدًا على الموقع A.

وبهذه الطريقة، يتمّ نقل الأحماض الأمينية إلى الموقع A، ويتمّ ربطها بسلسلة الببتيد بواسطة رابطة ببتيدية حتّى يتمّ الوصول إلى نهاية mRNA.

(ج) مرحلة الانتهاء Termination Stage

تنتهي عملية الترجمة حين يصل كودون التوقف إلى الموقع A وهو كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفّر (لا يُترجَم) لأيّ حمض أميني ما يؤدّي إلى انتهاء عملية **تصنيع البروتين Protein Synthesis وهي العملية التي يتمّ فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة**. بعد ذلك، يتفكّك الرايبوسوم إلى وحدتيه الأساسيتين، وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويُطلق في الخليّة (شكل 23).

(شكل 23)
مرحلة الانتهاء
يحدّد تسلسل الأحماض الأمينية في الجين بنية البروتين الأوّلية.

حقائق وتصوّرات

أهمّية تصنيع البروتين

تصنيع البروتين عملية محكمة للغاية تبدأ برسالة مشفّرة على جزيء حمض DNA. فتقوم الخليّة بعمل شاق لتصنّع البروتينات بصورة صحيحة، لأنّ البروتينات تحدّد شكل الخليّة، كيف تؤدّي وظائفها، كيف تنمو، وكيف تورث هذه المعلومات لخلاياها البنوية. تتضمّن الأدوار المحدّدة التي تؤدّيها البروتينات عمل الإنزيمات، النقل، الحركة، الحماية، التدعيم، الاتصال والتنظيم.

6.2 الجينات والبروتينات

شجّع الطلّاب على اكتشاف الأنواع المختلفة من البروتينات وكيف تؤدّي وظائفها في الكائن الحيّ. اطلب إليهم أن يعدّوا جدولًا يتضمّن نوع البروتين، ووظيفته، ثمّ اعرض نتائجهم على زملائهم في الفصل. ناقش معهم كيف تشارك الجينات التي تحدّد هذه البروتينات، في التركيب الظاهري للكائن.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «ما عدد كودوناتك؟» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 23 و24.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على تعرّف كلّ من حمض DNA، الـ mRNA، الـ tRNA، الكودونات ومقابل الكودونات.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «إعداد نموذج لتصنيع البروتين» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 25 و26.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على إعداد نموذج لتصنيع البروتين.

3. قيّم وتوسّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

- اكتب جملة على السبّورة وأضف حروفًا زائدة بين حروف كلّ كلمة، بحيث تبدو الجملة بدون معنى. اطلب إلى الطلّاب إزالة الإنترونات حتّى تبقى الإكسونات، فتصبح الجملة ذات معنى.
- أعط الطلّاب تتابع حمض DNA التالي:
ACAATGGACAGTCAGCATTCAGGAGTCTGA.

اطلب إليهم بناء هذا الشريط من أوراق ملوّنة وتعيين لكلّ نيوكليوتيد لون يمثّله. ثمّ اطلب إليهم إيجاد الإنترونات إذا كان الجين الذي يشفّر للبروتين هو التالي: ACGACAGTCAGCAGG.

6. الجينات والبروتينات Genes and Proteins

لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض DNA إلى حمض RNA الذي يتوجّه إلى مواقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم، أي في الرايبوسومات، في حين يبقى حمض DNA آمنًا داخل النواة.

تحتوي الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهي موجودة في الكائنات الحيّة بالملايين ما يظهر أهمية البروتينات. قد يدفع ذلك إلى التساؤل عن علاقة البروتين بألوان الأزهار وأشكال أوراقها، فصيلة دمّ الإنسان أو تحديد جنس الطفل.

تذكّر أنّ العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفّز التفاعلات الكيميائية وتنظّمها. الجين الذي يحمل شفرة إنزيم يحفّز تفاعل إنتاج صبغة يمكنه أن يتحكّم بلون الزهرة. في حين يحتوي جين آخر على تعليمات تصنيع إنزيم يختصّ بإنتاج الأنتيجنات Antigens التي تُحدّد فصيلة الدمّ على سطح كريّات الدمّ الحمراء. إلى ذلك، تحتوي جينات أخرى على تعليمات تصنيع بروتينات معيّنة تنظّم معدّل النموّ ونمطه في الكائن، فتتحكّم بحجم هذا الأخير وشكله. باختصار، البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخليّة من وظائف.

مراجعة الدرس 1-3

1. ما هي العلاقة بين mRNA وحمض DNA خلال عملية النسخ؟
2. اشرح دور tRNA في تصنيع البروتين.
3. **التفكير الناقد:** ترجمة رسالة mRNA إلى بروتين يمكن أن تُقارَن بالترجمة اللغوية. وضّح ذلك.

33

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارتين التاليتين:

- **مهارة المقارنة:** اطلب إلى الطلّاب المقارنة بين تركيب حمض DNA وتركيب RNA، وبين الكودون ومقابل الكودون.
- **مهارة تصميم النماذج:** اطلب إلى الطلّاب تصميم نموذج لعملية نسخ الجين وترجمته.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–3

1. تنتقل المعلومات في تتابع قواعد حمض DNA إلى mRNA على شكل تتابع متكامل.
2. ينقل الـ tRNA حمضًا أمينيًّا إلى سلسلة من الأحماض الأمينية، وذلك من خلال تكامل مقابل الكودونات في tRNA مع كودونات الـ mRNA، لضمان تكوّن تتابع محدّد من الأحماض الأمينية.
3. تُقبَل جميع الإجابات المنطقية.

الأهداف:
- يصف تنظيم (ضبط) تعبير الجين في أوّليات النواة.
- يفسر تأثيرات ضبط التعبير الجيني في الخلايا حقيقية النواة.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور لأعضاء مختلفة من أعضاء جسم الإنسان أو الحيوان، تظهر علاقة حمض DNA بالبروتين.

صفحات الطالب: من ص 34 إلى ص 42

عدد الحصص: 3

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (24) ويقرؤون التعليق المرافق له. اشرح أنّ اتصال أصابع أقدام البطّ بأغشية ناتج من نشاط بروتينات. وقد أدّى ادخال الجين الطافر BMP في القدم اليسرى لجنين الدجاجة إلى ظهور أصابع تلك الأرجل متصلة بأغشية كأصابع البطّ أخبر الطلّاب بأنّهم سوف يكتشفون كيف يؤثّر البروتين في صفات الكائن.

إجابة سؤال الشكل (24) صفحة 34 في كتاب الطالب: أصبحت أصابع الدجاج متصلة بأغشية كأصابع البطّ.

2.1 قيم المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول علاقة البروتين بالتركيب الظاهري، وجّه إليهم الأسئلة التالية:

- ما بعض وظائف البروتينات؟ **(الحركة، التركيب، النقل، الدفاع، التخزين والتنظيم من خلال عمل الإنزيمات)**
- ما هي العناصر الكيميائية التي يتركّب منها البروتين؟ **(الكربون، الهيدروجين، الأكسجين والنيتروجين)**
- ما هو عدد الأحماض الأمينية التي تدخل في تركيب البروتين؟ **(20)**
- ما اسم البروتين الموجود داخل خلايا الدمّ الحمراء؟ **(الهيموجلوبين)**
- ما وظيفته؟ **(يحمل الأكسجين في تيّار الدمّ.)**

نشاط سريع

قف في مقدّمة الفصل في بداية الحصّة ممسكًا بكشّاف ضوئي. اطلب إلى الطلّاب أن يقفوا الواحد تلو الآخر عندما يضيء الكشّاف وأن يعودوا للجلوس عندما ينطفئ. عندما يضيء الكشّاف مرّة ثانية، يجب أن يقف الطلّاب مرّة ثانية، بدءًا بالطالب الذي كان قد حان دوره بالوقوف قبل أن ينطفئ ضوء الكشّاف.

أضئ الكشّاف وأطفئه مرّات عدّة. اسأل:

* ما دور الضوء؟ **(يحدّد الضوء أفعال الطلّاب ويوجّهها.)**

فسّر للطلّاب أنّ البروتينات تحدَّد أيضًا بحسب تنشيط عمل الجينات أو لا.

2. علِّم وطبّق

1.2 الجينات والبروتينات

وجّه الطلّاب إلى دراسة التركيب النموذجي للجين في الشكل (25)، ثمّ اسأل:

* ما تتابع الكودون الذي تتوقّع وجوده في الـ mRNA عند موضع بدء عملية النسخ؟ **(AUG، كودون البدء)**
* ما الموضع الذي تنتهي عنده عملية النسخ؟ **(أحد كودونات التوقّف الثلاثة UAG، UGA، UAA)**
* ما أنواع الجزيئات التي ترتبط بالمواقع التنظيمية للجينات؟ **(البروتينات المرتبطة بحمض DNA)**
* ما عمل هذه البروتينات على الجينات؟ **(تنظّم عملية النسخ، أي تجعل الجينات تعمل أو تتوقّف عن العمل.)**

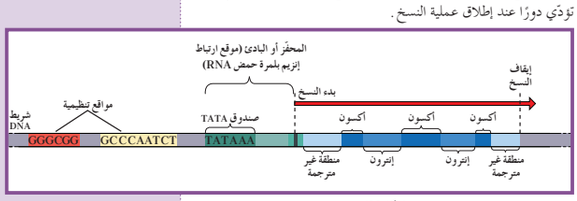
2.2 البروتينات ووظائف الخليّة

* إلامَ يؤدّي تغيّر الجين؟ **(يؤدّي إلى تغيّر البروتين الناتج، وبالتالي يؤثّر في تركيب الخليّة ووظيفتها.)**
* فسّر كيف أنّ الجينات نفسها تنتج بروتينات مختلفة في الخلايا؟ **(لأنّ الجينات في كلّ خليّة لديها آليات تنظيمية تنظِّم عمل الجين وهي مرتبطة بعوامل بيئية محدّدة.)**
* كيف يختلف ضبط تعبير الجين في أوّليات النواة عن حقيقيات النواة؟ **(في أوّليات النواة، يرتبط ضبط تعبير الجين بالعوامل البيئية، أمّا في حقيقيات النواة فيرتبط بأنظمة عديدة معقّدة.)**

3.2 ضبط التعبير الجيني في أوّليات النواة

* ما علاقة المحفّز بحمض DNA؟ **(المحفّز هو جزء من حمض DNA.)**
* ما هي وظيفة المحفّز؟ **(يعمل كموقع ارتباط إنزيم بلمرة RNA الذي يؤشّر لبدء عملية نسخ حمض DNA.)**
* ما هو الكابح؟ **(بروتين يرتبط بحمض DNA.)**
* ما هو دوره؟ **(يعمل على منع إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفّز.)**
* ما أهمية عملية المنع هذه؟ **(لكي لا يقوم إنزيم بلمرة RNA بعملية النسخ ما يحول دون تصنيع بروتينات لا يحتاج إليها الجسم.)**

يشبه الجين التمثيل الموضّح في الشكل (25). كما ترى، هناك محفّز في جانب واحد من الجين، إلى جانب المواقع التنظيمية حيث ترتبط بروتينات تنظّم عملية النسخ وتحدّد ما إذا كان الجين يعمل أو لا يعمل. يحتوي المحفّز على تتابعات محدّدة TATATTA تُسمّى صندوق TATA وهي تؤدّي دورًا عند إطلاق عملية النسخ.



(شكل 25)
يتضمّن الجين النموذجي علامتي بدء وتوقّف النسخ وتنوّ تنظيمها البوكليوتيدات التي تتمّ ترجمتها.

2. البروتينات ووظائف الخليّة

Proteins and Cell Functions

يحتوي جسمك على أكثر من 50.000 بروتين مختلف. في الحقيقة، قد تحتوي كلّ خليّة على مئات البروتينات المختلفة التي تتحكّم الجينات بإنتاجها. يؤدّي تغيّر الجين إلى تغيّر البروتين ما يؤدي إلى تغيّر تركيب الخليّة ووظيفتها، وينتج من ذلك تركيبًا ظاهريًّا آخر كما ترى في الشكل (26).

(شكل 26)
التغيّر في DNA أحد جينات هذا الشخص سبّب تغيّرًا في البروتين المتكوّن في خلايا أصابعه. النتيجة تركيب ظاهري يشمل التصاق الأصابع وزيادة في عددها.

تحتوي جميع خلاياك على الجينات نفسها، لكنّها لا تنتج كلّها البروتينات نفسها. فما الذي يحدث داخل كلّ خليّة ويسبّب هذا التمايز؟ الإجابة هي أنّ الجينات في كلّ خليّة من خلايا الكائنات الحية لديها آليات تنظيمية، تحفّز بدء عمل الجينات أو توقفه.

فقرة إثرائية

علم الأحياء في حياتنا اليومية

البروتينات المرتّبة

إذا كنت ممّن يحبّون الترتيب قد تُفضّل أن تطوي ملابسك بدقّة متناهية ولكنّ ذلك لا يؤثر فيها فعلًا. أمّا على مستوى سلاسل الأحماض الأمينية التي تُكوّن البروتينات فالدقّة في الطيّ ضرورية إذ يعتقد العلماء أنّ الطريقة التي تُطوى بها البروتينات هي سرّ التعبير الصحيح عن سمات كثيرة. إذا تغيّرت طريقة الطي يتغيّر الشكل الثلاثي للبروتين ويفقد خصائصه الوظيفية. فإذا كان إنزيم معيّن سيفقد القدرة على العمل وإذا كان بروتين تركيبي مثل الهيموجلوبين يفقد قدرته على نقل الأكسجين ينتج عن المثالين كليهما تغيُّر في الصفات وظهور أمراض.

يبدأ عمل الجين عند تنشيطه ويؤدّي الى تصنيع الخليّة للبروتين الذي يتحكم هذا الجين بانتاجه وهذا ما يُعرَف **بالتعبير الجيني Gene Expression**. أمّا إيقاف عمل الجين فهو العكس تمامًا ويمثّل بوقف صنع البروتين الذي يشفّر (يُترجم) له الجين أي عدم تعبير هذا الأخير عن نفسه.

تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين أوّليات النواة وحقيقيات النواة. ففي أوّليات النواة، بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأيّ تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية. أمّا في حقيقيات النواة عديدة الخلايا، فغالبًا ما يتضمّن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقّدة مختلفة.

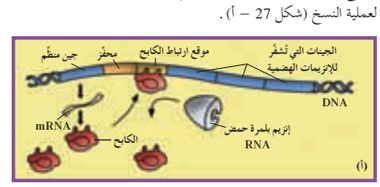
3. ضبط التعبير الجيني في أوّليات النواة

Gene Expression Regulation in Prokaryotes

في خليّة البكتيريا، توجد بروتينات تحتاج إليها الخليّة طوال الوقت، بينما هناك بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخليّة إلّا في ظروف بيئية معيّنة. تملك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتين بحسب حاجتها.

تحتاج بكتيريا ايشيريشيا كولاي E.coli، على سبيل المثال، إلى ثلاثة إنزيمات لهضم سكّر اللاكتوز Lactose في حال وجوده، والجينات المتحكّمة بهذه الإنزيمات مجمّعة على كروموسومها. وعلاقة كمّية اللاكتوز والإنزيمات في الخليّة هي جزء من نظام بدء عمل الإنزيمات الهضمية أو توقّف عملها.

يوجد داخل حمض DNA البكتيريا جين منظِّم يشفّر لإنتاج بروتين معيّن يُسمّى **الكابح Repressor وهو بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفّر لإنزيمات الهضم**. إلى جانب الجينات المنتِجة للإنزيمات الهضميّة، يوجد **محفّز Promoter، وهو جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA، الذي يقوم بنسخ حمض DNA إلى mRNA**. يمنع الكابح إنزيم بلمرة حمض RNA من الارتباط بالمحفّز أي يمنع تصنيع الإنزيمات الهضمية بما أنّ إنزيم بلمرة حمض RNA ضروري لعملية النسخ (شكل 27 – أ).



(شكل 27 – أ)
آلية الضبط في أوّليات النواة منع تصنيع الإنزيمات الهضمية بمنع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفّز.

شجّع الطلّاب على القيام بمناظرة لتأكيد التغيّرات في الكابح. دعهم يتخيّلون إطار درّاجة يسير فوق أجسام حادّة، مثل قطع زجاج مكسور أو مسامير. اسأل:

- ما الذي يحدث لإطار الدرّاجة عندما تنغرز فيه الأجسام الحادّة؟ **(يفرغ من الهواء ويصبح مسطّحًا.)**
- كيف تتغيّر الوظيفة التي يؤدّيها إطار الدرّاجة؟ **(لا يمكنه أن يدور.)**
- كيف يتناظر إطار الدرّاجة والأجسام الحادّة مع الكابح وسكّر اللاكتوز؟ **(تسبّب الأجسام الحادّة وسكّر اللاكتوز تغيّرًا في الشكل «إطار الدرّاجة والكابح»، ما يسبّب تغيّر في وظيفتهما.)**

بعد مناقشة الخطوات الموضّحة في الشكل (27)، اسأل:

- ما أهمّية ضبط التعبير الجيني في أوّليات النواة؟ **(لا تفقد الخليّة البكتيرية الطاقة في تصنيع الإنزيم الهاضم عندما لا يوجد سكّر لاكتوز.)**

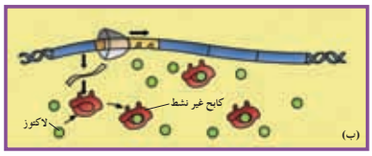
ساعد الطلّاب على استيعاب مدى روعة الخلايا في قدرتها على ضبط إنتاجها من البروتينات المستخدمة للاستفادة من سكّر اللاكتوز. حفّز الطلّاب على استنتاج كيف طوّرت الخليّة مثل تلك الطريقة لتنظيم عمل الجين. دعهم يفكّرون في سبب اعتبار تنظيم إنتاج البروتينات التي تستفيد من سكّر اللاكتوز ذو أهمّية كبرى للخليّة.

4.2 ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

صوّب المفاهيم الخاطئة

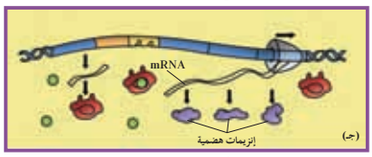
قد يعتقد الكثير من الطلّاب أنّ جميع الجينات تقوم بالتعبير عن نفسها في جميع خلايا الكائنات حقيقية النواة. ساعد الطلّاب على فهم أنّ ذلك غير صحيح. اشرح أنّ البنكرياس مثلًا يفرز العديد من الإنزيمات الهاضمة مثل الأميليز الذي يساعد في هضم النشويات. فقيام جين إنتاج الأميليز بالتعبير عن نفسه في خلايا البنكرياس يمكّنه من أداء إحدى وظائفه الرئيسية، وهي إفراز هذا الإنزيم هاضم النشويات. ومن ناحية ثانية، فإنّ الجين نفسه في خلايا نخاع العظام وفي معظم الخلايا الأخرى داخل الجسم لا يتمّ تنشيطه أبدًا، لذلك لا تفرز تلك الخلايا إنزيم الأميليز. فالجينات النشطة في نخاع العظام وخلايا الجسم الأخرى تستجيب لظروف مختلفة، ويقوم كلّ منها بإفراز البروتينات المناسبة الخاصّة به.

كيف يُفعَّل دور الجين مجدّدًا؟ هنا يأتي دور سكّر اللاكتوز، فعندما تدخل البكتيريا E.coli إلى محيط غني بسكّر اللاكتوز، يرتبط هذا السكّر بالكابح مغيّرًا شكله، فيصبح هذا الأخير غير نشط ولا يعود قادرًا على الارتباط بحمض DNA (شكل 27 – ب).



(شكل 27 – ب)
آلية الضبط في أوّليات النواة
ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفّز.

وهكذا، يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفّز مجدّدًا، ويتحرّك على طول حمض DNA، ناسخًا الجين الذي يشفّر للإنزيمات الهضمية. يُترجم حمض mRNA بعدئذ وتُصنّع الإنزيمات الهضمية (شكل 27 – جـ).



(شكل 27 – جـ)
آلية الضبط في أوّليات النواة
تصنيع الإنزيمات الهضمية بعد ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفّز ونسخ الجينات التي تشفّرها.

بعد هضم كمّية اللاكتوز كلّها، يُنشَّط الكابح من جديد، ويصبح حرّ للارتباط بحمض DNA، ويتوقّف عمل الجينات التي تتحكّم بتصنيع الإنزيمات الهضمية من جديد.

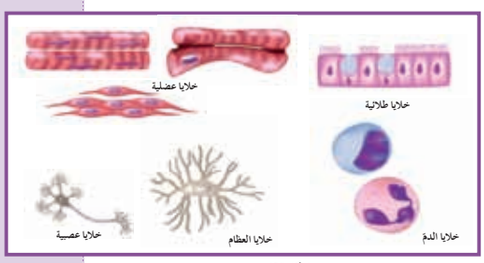
إذًا، تكتفي البكتيريا بإنتاج إنزيمات هضم المادّة الغذائية (اللاكتوز) عند وجودها، وهكذا توفّر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع إنزيمات ليست بحاجة إليها.

4. ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

Gene Expression Regulation in Eukaryotes

بينما يوجد تشابه أساسي في نسخ الجين بين خلايا أولية النواة وخلايا حقيقية النواة – فيما يخص حقيقة أن إنزيم بلمرة حمض RNA يرتبط بالمحفّز لبدء عملية النسخ – فإنّ خلايا حقيقية النواة تضبط تمايز الخلايا Cell Differentitation في خلال التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجيني. إنّ مجموع جينات خلايا حقيقية النواة هو أكبر من مجموع جينات خلايا أولية النواة، وهذه الجينات منظمة في كروموسومات متعددة وبتتابعات أكثر تعقيدًا منها في أوليّة النواة.

تحمل جميع أنواع خلايا جسمك الكروموسومات نفسها ولكن خلايا الجسم متمايزة ولكلّ نوع من الخلايا تركيب ووظيفة مختلفين. يظهر الشكل (28) بعض هذه الخلايا المتخصّصة، وهي نتيجة بعض الاختلافات في التحكّم بالتعبير الجيني الذي يُعتبَر عند الإنسان أو غيره من حقيقيات النواة، عملية معقّدة مقارنة بأوّليات النواة.



(شكل 28)
يحتوي جسم الإنسان على حوالى 300 نوع من الخلايا تقوم بوظائف مختلفة، وتحتوي هذه الخلايا كلّها على الـ DNA نفسه. تُحدّد الجينات النشطة في خلايا معيّنة وظائف هذه الخلايا.

إحدى طرق الضبط هي «**التعبير الجيني الانتقائي**» **Selective Gene Expression**. وهذا يعني أنّ بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعليًّا أي تنشط ويحدث لها نسخ، أمّا باقي الجينات فمتوقّفة عن العمل بشكل دائم أي مثبطة ولا يحدث لها نسخ. وبذلك يكون لكلّ خلية وظيفة محدّدة. ويرتبط إيقاف الجينات عن العمل أو تفعيلها بمرحلة نموّ الكائن والعوامل البيئية المحيطة.

عند الخلايا أوّليات النواة، يُضبط التعبير الجيني قبل عملية النسخ وبعدها. لكن بما أنّ للخلايا حقيقيات النواة غلاف نووي يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة، يتمّ الضبط خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني. ومن إحدى طرق ضبط عملية التعبير الجيني ضبط عملية النسخ بتحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدّد وسلسلة أحداث تحصل بعد عملية النسخ وتنظّم بدورها عملية ترجمة mRNA إلى بروتينات. حتى ما بعد عملية تصنيع البروتين، أي بعد عملية الترجمة، تؤثّر التعديلات والتحولات التي تحدث في عمل هذا البروتين.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارتين التاليتين:

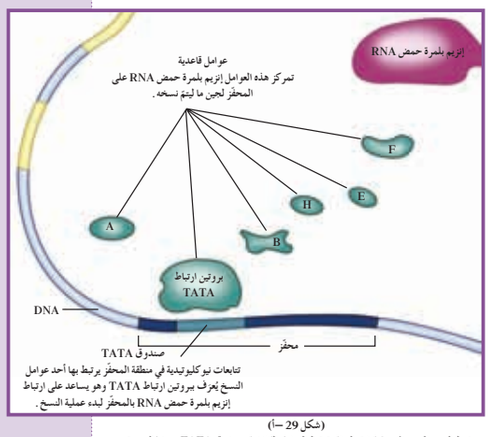
- **مهارة البحث والتعبير:** أشر للطلّاب أن التيتراسيكلين هو مضاد حيوي يستخدم عادةً كدواء ضدّ البكتيريا. دع الطلّاب يقومون ببحث في المكتبة عن كيفية عمل التتراسيكلين في مكافحة العدوى البكتيرية من خلال ضبط تعبيرها الجيني.

  (يمنع التيتراسيكلين ارتباط tRNA على موقع A في رايبوسوم البكتيريا (أوليات النواة) مانعًا بذلك عملية الترجمة لتصنيع بروتينات البكتيريا.)

- **مهارة المقارنة:** اطلب إلى الطلّاب المقارنة بين ترجمة الرسالة الوراثية وترجمة لغة معيّنة إلى لغة أخرى.

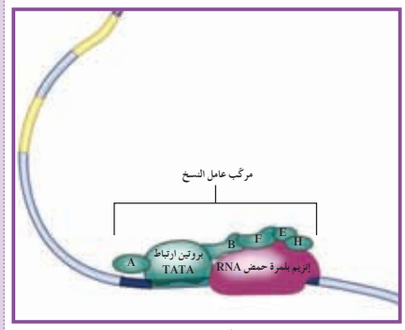
تُنظّم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفّز بمساعدة مجموعة من البروتينات تُسمّى **عوامل النسخ Transcription Factors**، وهي بروتينات منظّمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA.

- لكي يستطيع إنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفّز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ، تتجمع عوامل النسخ وترتبط بدايةً بالمحفّز (شكل 29 –أ).



(شكل 29 –أ)
ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة. ترتبط العوامل القاعدية بصندوق TATA من خلال بروتين ارتباط TATA.

- تبدأ عملية التجمّع بعيدًا عن موقع انطلاق عملية النسخ، حيث هناك بروتينات تُسمّى **عوامل قاعدية Basal Factors** ترتبط بواسطة «بروتين ارتباط TATA» بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تُسمّى «صندوق TATA» موجود على المحفّز ليتكوّن «**مركّب عامل نسخ كامل Transcription Factor Complex**» قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA (شكل 29 –ب).



(شكل 29 –ب)
ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة. ترتبط العوامل القاعدية لتشكّل مركّب عامل النسخ الذي يرتبط به إنزيم بلمرة RNA.

- إنّ العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنّها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها. لذلك، هناك مجموعة ثانية من عوامل النسخ، تُسمّى **مساعد منشّطات Coactivators**، تستطيع أن تربط العوامل القاعدية بمجموعة ثالثة من عوامل نسخ تُسمّى منشّطات. **المنشّطات Activators** هي بروتينات منظّمة تعمل على ضبط عملية النسخ. ترتبط هذه المنشّطات بدورها بتتابعات على DNA تُسمّى **معزّزات Enhancers، وهي عبارة عن عدّة قطع من DNA مكوّنة من الآلاف النيوكليوتيدات في السلّة المشقّرة، وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها. ليس ضروريًا وجود المعزّز في المنطقة القريبة من المنطقة المُراد نسخها.**

هذا التفاعل بين البروتينات المنشّطة ووحدات عوامل النسخ يؤدّي إلى بدء عملية النسخ وتسريعها.

3. قيّم وتوسَّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

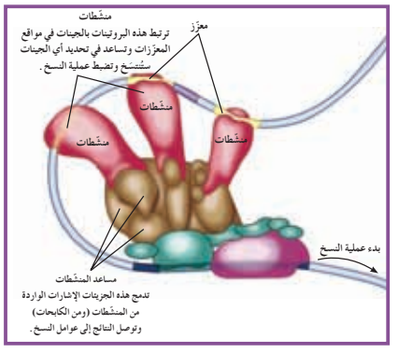
لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

- لكي يستوعب الطلّاب عملية الضبط في أوّليات النواة، دعهم يضعون استراتيجية لآلية تنظيم عمل الجين. قد تتضمّن الاستراتيجية قصّة أو رسم مخطّط لهذه الآلية لكي تصبح الفكرة أوضح لدى الطلّاب.
- دع الطلّاب يبتكرون تناظرات تمثّل الجزيئات المختلفة والأحداث الهامّة الضرورية التي تحاكي التعبير الجيني. على سبيل المثال، تناظرات عن النظام في إدارة مدرسة أو نظام العمل في قفير النحل أو توجيهات قيادة الجيش للجنود.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–4

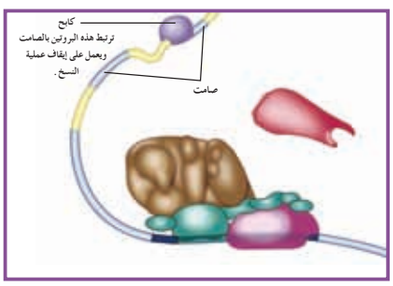
1. يتمّ ضبط التعبير الجيني من خلال عمل الكوابح والمحفّزات.
2. تشير التخصّصية إلى وجود بعض التراكيب والوظائف المتخصّصة للخلايا، ويتمّ ضبطها من خلال تعبير جيني اختياري وتشذيب RNA.
3. إذا تمّت قراءة الإنترون على أنّه إكسون، سيضاف حمض أميني إضافي أو أكثر إلى السلسة البروتينية. ما قد يغيّر شكل البروتين ويغيّر وظيفته الطبيعية.

• هناك عدّة معزّزات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدّة أنواع من المنشّطات التي توفّر مجموعة متنوّعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الإشارات المختلفة (شكل 29 –ج).



(شكل 29 – ج)
ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة
يربط مساعد المنشّطات العوامل القاعدية بالمنشّطات التي ترتبط بدورها بالمعزّزات لبدأ عملية النسخ.

• عند ارتباط نوع ثانٍ من بروتين منظِّم، يُسمّى **الكابح Repressor**، بتتابعات نيوكليوتيدية على DNA تُسمّى **صامتات Silencers**، لا تعود المنشّطات قادرة على الارتباط بـ DNA، وهكذا تتوقّف عملية النسخ (شكل 29 –د).

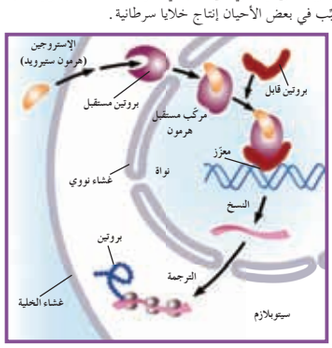


(شكل 29 – د)
ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة
عند ارتباط الكابح بالصامت تتوقف عملية النسخ.

لفهم كيف يُحفَّز هذا المعزّز عملية النسخ، سنأخذ كمثال كيفية عمل الهرمونات التي تُسمّى **ستيرويدات Steroids** في خلايا الفقاريات وهي جزيئات مركّبة من مادّة دهنية تعمل كإشارة كيميائية. مثال عليها الإستروجين المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.

• عندما يَعبُر هذا الهرمون الغشاء الخلوي لخليّة معيّنة، يرتبط **بروتين مستقبل Receptor Protein** موجود على الغشاء النووي وينتج **مركّبًا مستقبلًا للهرمون Hormone – Receptor Complex**. لهذا المركّب شكل موائم للارتباط ببروتين معيّن يُسمّى **بروتينًا قابلًا Acceptor Protein**، يرتبط بدوره بالمناطق المعزِّزة في حمض DNA ما ينبّه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ (شكل 30).

في بعض الأحيان، تفشل آلية ضبط التعبير الجيني ما يؤدّي إلى إنتاج بروتين خاطئ وبالتالي إلى تغيير في نموّ الخليّة، تركيبها ووظيفتها وقد يسبّب في بعض الأحيان إنتاج خلايا سرطانية.



(شكل 30)
ضبط التعبير الجيني من خلال هرمون الإستروجين

مراجعة الدرس 1–4

1. كيف يتمّ التعبير الجيني في أوّليات النواة؟
2. ما معنى مصطلح تخصّصية الخليّة؟ وكيف تُنظَّم الخليّة هذه التخصّصية؟
3. **التفكير الناقد:** لنعتبر أنّ الإنترون الأوّل في الجين لم يُزَل بل عومل كأحد الإكسونات. كيف سيتأثّر البروتين الناتج عن mRNA بذلك؟

الأهداف:
- يفسّر كيف تؤثّر الطفرة في البروتينات وتصنيع البروتين.
- يميّز بين الطفرات الكروموسومية والطفرات الجينية.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور تظهر نتائج الطفرات الكروموسومية والجينية.

صفحات الطالب: من ص 43 إلى ص 50

صفحات الأنشطة: من ص 27 إلى 30

عدد الحصص: 4

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (26) ويقرؤون التعليق المرافق له. تناقش معهم حول صفات الحيوانات التي يقتنيها الناس في منازلهم كحيوانات أليفة. دعهم يفكّرون في المسائل التي تناولها التعليق المرافق للشكل ويفسّرون وجهات النظر الخاصّة بهم في هذا الموضوع.

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول التغيّرات في الكروموسومات، وجّه إليهم الأسئلة التالية:

- ما الكروموسومات؟ **(حزمة من الكروماتين المكثّف الذي يحتوي على حمض DNA.)**
- هل تختلف المادّة الوراثية بين خلايا الكائن الواحد بسبب تنوّع الخلايا؟ **(كلّا، فالمادّة الوراثية هي نفسها في جميع خلايا الجسم، لكن كلّ نوع من الخلايا يستجيب بطريقة مختلفة للتعليمات الوراثية التي تحملها هذه المادّة.)**
- أين توجد المادّة الوراثية في الخليّة حقيقية النواة؟ **(داخل النواة)**
- ما دور الثقوب في غشاء النواة؟ **(تسمح بتبادل الموادّ بين النواة والسيتوبلازم.)**
- اذكر أنواعًا من الطفرات التي تغيّر تسلسل الأحماض الأمينية التي تقع بعد موقع الطفرة. **(النقص، أو الإدخال يغيّران تتابع القواعد ما يؤدّي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثيّة، وبالتالي إلى تسلسل مختلف للأحماض الأمينية بعد موقع الطفرة.)**

نشاط سريع

اكتب العبارة التالية على السبّورة: «كان الطريق مغلقًا»، ودع الطلّاب يقرؤون العبارة. استبدل حرف "م" في كلمة مغلق بحرف "ي"، ثمّ اطلب إلى الطلّاب أن يقرؤون العبارة مرّة أخرى. ناقش كيف أثّر التغيير في معنى العبارة. فسّر أنّه بطريقة مماثلة، قد يكون للتغيّر الصغير في الرسالة الوراثية تأثير كبير في الكائن أو في نسله.

2. علِّم وطبِّق

1.2 البروتينات والطفرات

لكي تقيِّم فهم الطلّاب للطفرات اسأل:

- ما هي الطفرة؟ **(هي التغيّر في المادة الوراثية حمض DNA للخلية)**
- كيف يمكن لتغيّر في تسلسل النيوكليوتيدات في الجين أن يغيّر في البروتينات الناتجة؟ **(أيّ تغيّر في تسلسل النيوكليوتيدات في الجين يؤدّي إلى تغيّر تسلسل الكودونات في الـ mRNA، فيتغيّر تسلسل الأحماض الأمينية وبالتالي تتغيّر طبيعة البروتين وتركيبه.)**
- هل تغيّر الطفرات دائمًا في وظيفة البروتين؟ أعط مثالًا. **(كلّا، فالطفرات الصامتة لا تؤدّي إلى تغيّر الأحماض الأمينية لأنّ بعض الأحماض الأمينية تُحدَّد بأكثر من كودون، وستمرّ الطفرة بدون أيّ تأثير على وظيفة البروتين.)**

(أ) الطفرات الكروموسومية

فسّر للطلّاب أنّ الطفرة الكروموسومية تؤدّي إلى إحداث تغيّر في عدد وبنية أو تركيب الكروموسومات حيث يمكن أن تحدث تغيّرًا في موقع الجينات على الكروموسوم كما إلى تغيّر في عددها. أشر إلى أنّ الطفرات الكروموسومية تسبّب الإصابة بالعديد من الاختلالات الوراثية حين تحدث عند البشر. مثال على الاختلال الوراثي عارض داون الذي يتمثّل بوجود ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21 لدى الشخص. دع الطلّاب يقارنون بين النمط النّووي لإنسان طبيعي والنمط النّووي لشخص مصاب بعارض داون. وضّح للطلّاب أنّ هذه الطفرة يمكن أن تحدث خلال الانتقال الروبرتسوني كما يمكن أن تحدث عندما يفشل الكروموسوم في الانفصال كما ينبغي أثناء الطور الانفصالي الأوّل من الانقسام الخلوي الميوزي.

للطفرات نمطان هما الطفرات الكروموسومية والطفرات الجينية. تحدث الطفرة الكروموسومية في الكروموسومات الكاملة، أمّا الطفرة الجينية فتحدث في الجينات نفسها.

1.1 الطفرات الكروموسومية

Chromosomal Mutations

(أ) الطفرات الكروموسومية التركيبية

Structural Chromosomal Mutations

الطفرات الكروموسومية التركيبية Structural Chromosomal Mutations هي تغيّرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه. للطفرات الكروموسومية التركيبية أربعة أنماط هي: النقص، الزيادة، الانتقال والانقلاب.

1. النقص Deletion

يحدث النقص Deletion عندما ينكسر الكروموسوم، ويفقد جزءًا منه. وكما يغيّر إنقاص كلمة من وثيقة ما مضمونها، يغيّر إنقاص جين من الكروموسوم وظيفته. لاحظ في الشكل (32)، أنّ الجين b حُذف من الكروموسوم. باعتقادك كيف سيؤثّر هذا التغيّر في الكروموسوم الأصلي؟

نمط الأجنحة المتعرّج ناتج عن طفرة النقص، وهذه الطفرة ليست ضارّة بالذبابة. ولكنّ معظم طفرات النقص مهلكة وقد تقتل الكائن الحي. فمثلًا طفرة النقص لجين المشفّر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5 يسبب الضمور العضلي النخاعي Spiral Muscular Atrophy (SMA) الذي يسبب الوفاة.

(شكل 32)
يظهر الجناح المتعرّج في ذبابة الفاكهة نتيجة طفرة النقص.

2. الزيادة (التكرار) Duplication

تحدث الزيادة Duplication عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له (النظير). يملك الكروموسوم المماثل حينئذ نسخة إضافية عن أحد أجزائه. قد تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.

إلى أي مدى تُغيّر طفرة الزيادة الكروموسوم؟ انظر الشكل (33) الذي يوضّح عينًا قضيبية الشكل نتجت من طفرة الزيادة في الكروموسوم X.

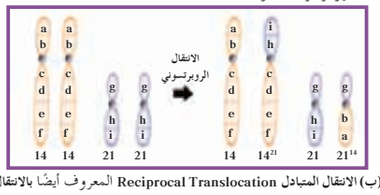
(شكل 33)
عين ذبابة الفاكهة القضيبية الشكل ناتجة من طفرة الزيادة. أيّ جينات زيدت في الشكل؟

3. الانتقال Translocation

يُقصَد بالانتقال Translocation كسر جزء من الكروموسوم ثمّ انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له. وهو يؤدّي إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم. قد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم، ويُمكِن أن يُؤثّر في الكائنات الحية في العديد من الطرق. وكما في طفرة الزيادة أو النقص، التغيّر في عدد الجينات يُمكِن أن يُؤثّر في ضبط التعبير الجيني، وبالتالي في الكائنات الحية بطرق مختلِفة قد تُسبّب تضرّرها أو موتها.

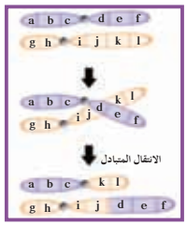
الانتقال نوعان هما الانتقال الروبرتسوني والانتقال المتبادل أو غير الروبرتسوني.

(أ) الانتقال الروبرتسوني Robertsonian Translocation الذي سُمّي نسبة للعالم روبرتسون الذي اكتشفه يتمّ في خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات 13، 14، 15، 21، و22. وتحدث هذه العملية عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتّحاد كلّ من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكّلا كروموسومًا واحدًا. أمّا الكروموسوم الذي يتشكّل من اتّحاد الذراعين القصيرتين، فيتمّ فقدانه بعد عدّة انقسامات خلوية (شكل 34 – أ). وفي هذا النوع من الانتقال، لا تحدث أيّ تغيّرات ملحوظة في المادّة الوراثية لدى الإنسان، على الرغم من أنّ عدد كروموساماته يكون 45.



(شكل 34 – أ)
انتقال روبرتسوني بين الكروموسوم 14 و21

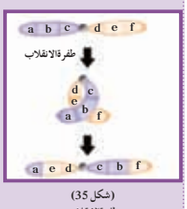
(ب) الانتقال المتبادل Reciprocal Translocation المعروف أيضًا **بالانتقال غير الروبرتسوني** (شكل 34 – ب) يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محدَّدة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين.



(شكل 34 – ب)
انتقال غير روبرتسوني أو متبادل

4. الانقلاب Inversion

الانقلاب Inversion يعني إستدارة الكروموسوم رأسًا على عقب أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتّجاه المعاكس. يوضّح الشكل (35) الانقلاب الذي يُسبّب عامّة ضررًا أقلّ من طفرتي الزيادة والنقص، ذلك لأنّه يُغيّر في ترتيب الجينات في الكروموسوم، وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها.



(شكل 35)
طفرة الانقلاب
كيف تغيّرت الجينات؟

نشاط توضيحي

اختر 5 إلى 7 طلّاب، واطلب إليهم الوقوف في صفّ واحد متشابكي الأيدي. أخبرهم أنّ ترتيب أسمائهم الأولى هو الشفرة الوراثية لأحد البروتينات المهمّة في الخليّة. غيّر في الصفّ من خلال عكس مكاني طالبين. اسأل:

- كيف أثّرت حركة الطالبين في الشفرة؟ **(تغيّر التتابع في الشفرة.)**
- ما نوع الطفرة التي تمّت محاكاتها؟ **(الانقلاب)**

اقترح على الطلّاب استخدام فكرة هذا النشاط لمحاكاة الأنواع الأخرى من الطفرة.

إجابة سؤال الشكل (33) صفحة 44 في كتاب الطالب: الجين «b» تمّت زيادته.

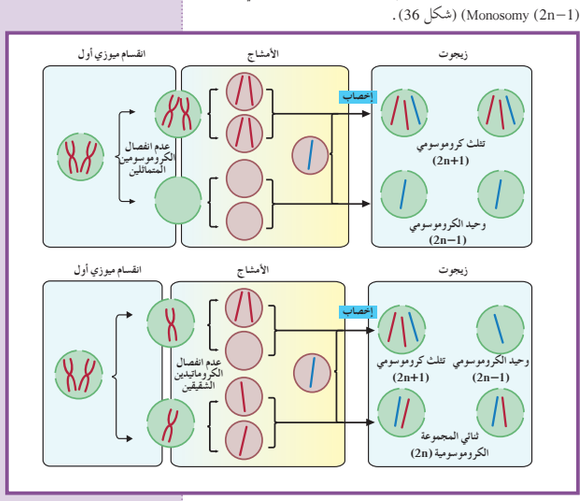
إجابة سؤال الشكل (35) صفحة 45 في كتاب الطالب: ينقلب جزء من تتابع الجينات للجهة المعاكسة في الكروموسوم نفسه.

والمثال الأكثر شيوعًا على الانقلاب هو الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم 9 وليس له أيّ عوارض.

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية

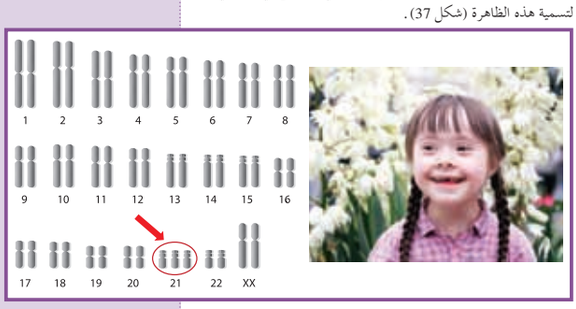
Numerical Gene Mutation

الطفرة الكروموسومية العددية هي طفرة كروموسومية تسبّب اختلالًا في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية Aneuploidy. يظهر هذا الاختلال نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثّل بعدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدين الشقيقين أثناء الانقسام، ويُنتج هذا أفرادًا إما بكروموسوم إضافي (تثلث كروموسومي Trisomy (2n+1)) أو بكروموسوم ناقص (وحيد الكروموسومي Monosomy (2n−1)) (شكل 36).



(شكل 36)
انقسام غير منتظم للخلية
(أ) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة اثناء الانقسام الميوزي الاول.
(ب) عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان اثناء الانقسام الميوزي الثاني.

تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة داون Down Syndrome حيث يوجد في نواة خلايا المصابين به 47 كروموسومًا، وذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم 21 الجسمي (تثلث كروموسومي 21 Trisomy 21). لدى هؤلاء الأفراد تخلّف في النمو الجسدي، ودرجات متفاوتة من التخلّف العقلي، في معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة في القلب وتركيب مميز للجسم والوجه. وتكون معالم الوجه عندهم شبيهة بأفراد بلاد المونغول أو المغول، وهذا يفسر لماذا كان اسم المونغولي يستعمل في الماضي لتسمية هذه الظاهرة (شكل 37).



(شكل 37)
متلازمة داون (تثلث كروموسومي 21)

إنّ السبب الأساسي والصحيح لهذا التضاعف في الكروموسوم المفرد غير معروفة. إنّما مدى حدوث متلازمة داون يظهر بصورة جلية لدى الأطفال تزيد أعمار أمّهاتهم عن الأربعين عامًا.

هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل التثلث الكروموسومي 13 والتثلث الكروموسومي 18 الذي يسبّب الموت السريع للأطفال.

ومن أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات الجنسية يُذكَر:

متلازمة تيرنر Turner Syndrome، حيث إنّ الشخص المصاب هو أنثى تمتلك نسخةً واحدة من الكروموسوم الجنسي X (44 X) وتكون متخلّفة النمو وعاقرًا، ومتلازمة كلاينفلتر Klinefelter's Syndrome، حيث إنّ الشخص المصاب هو ذكر، يمتلك كروموسومًا X واحدًا أو أكثر إضافة إلى الكروموسومين الجنسيين XY (XXY, XXXY) ويكون عاقرًا، مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.

(ب) الطفرات الجينية

فسّر للطلّاب أنّ الطفرات الجينية قد تحدث أثناء التضاعف وأثناء النسخ. اسأل:

* في اعتقادك، أيّ الطفرات يحتمل أن يكون لها تأثير كبير جدًّا في الكائن، الطفرة التي تحدث أثناء عملية التضاعف، أم تلك التي تحدث أثناء عملية النسخ؟ **(الطفرات الجينية التي تحدث أثناء عملية التضاعف ستسبّب ضررًا أكبر لأنّ جميع عمليات التضاعف التي ستحدث في المستقبل ستتأثّر بها.)**

اطلب إلى الطلّاب دراسة (الشكل 38) وأشر لهم أن هذا الشكل يوضح أنواع الطفرات الجينية على سلسلة حمض DNA غير منسوخة وهي شبيهة بشريط mRNA (باستثناء استبدال القاعدة النيتروجينية ثايمين (T) في حمض DNA باليوراسيل في mRNA) ويمكن بذلك تحديد الأحماض الأمينية وتتبع مدى تأثير كل طفرة على البروتين الناتج.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «الاختلالات في الأنماط الوراثية» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 27 و28.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على مقارنة الأنماط النووية وتحليلها لاكتشاف الطفرة الكروموسومية.

نشاط سريع

شجّع الطلّاب على المقارنة بين طفرة النقطة وطفرة إزاحة الإطار. ثمّ دعهم يكتبون تتابعًا لحمض DNA، ويوضّحون كيف تغيّر التتابع بفعل طفرة النقطة، وكذلك بواسطة طفرة إزاحة الإطار. بعد ذلك، دعهم يقارنون بين تتابع حمض الـ mRNA وتتابع الأحماض الأمينية في البروتين الناتج بواسطة كلّ من تتابعي حمض DNA «الطافر». ناقش أيّ نوع من الطفرات يسبّب ضررًا أكبر ولماذا. **(طفرة إزاحة الإطار لأنّها تغيّر جميع الكودونات بعد نقطة حدوث الطفرة.)**

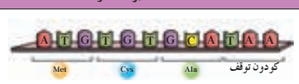
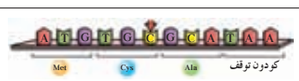
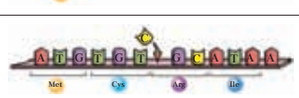
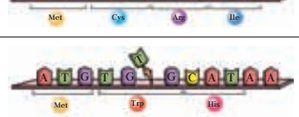
توظيف الأشكال

إجابة سؤال الشكل (38) صفحة 48 في كتاب الطالب: **سلسلة حمض DNA غير المنسوخة وسلسلة حمض DNA الأولى التي تعرّضت لنوع طفرة الاستبدال متشابهتان باستثناء النيوكليوتيد السادس حيث استُبدِل النيوكليوتيد T ضمن السلسلة الطبيعية بالنيوكليوتيد C ضمن السلسلة الأولى. لم تنتج هذه الطفرة تغييرًا في سلسلة الببتيد، لذلك تُسمّى طفرة صامتة. تتمّ مقارنة بقية السلاسل التي تعرّضت للطفرات بالسلسلة الطبيعية، ومقارنة تأثيراتها لاستنتاج تأثير كلّ نوع طفرة على سلسلة الببتيد.**

2.1 الطفرات الجينية Gene Mutations

الطفرات الجينية Gene Mutations هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين. تتفاوت تأثيرات الطفرات اعتمادًا على ما إذا كانت تحدث في الأمشاج (الخلايا الجنسية) أو في الخلايا الجسمية. يمكن أن تنتقل الطفرات في الأمشاج إلى نسل الآباء المصابين بها، أمّا الطفرات في الخلايا الجسمية فلا تُؤثّر إلّا في الفرد المُصاب بها. **قد تُؤثّر الطفرة في نيوكليوتيد واحد فتسمّى عندئذ طفرة النقطة Point Mutation.**

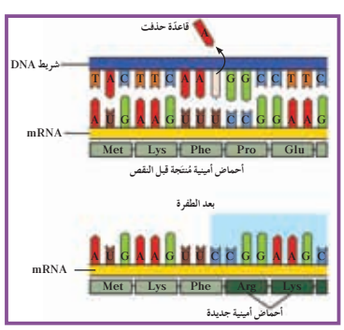
تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إمّا من استبدال نيوكليوتيد Substitution، أو نقص نيوكليوتيد Deletion أو إدخال نيوكليوتيد Insertion.

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا
نقص		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا

(شكل 38)
تتابع النيوكليوتيدات في سلاسل تعرّضت للطفرات الجينية. لاحظ أنواع الطفرات الجينية وتأثيراتها.

ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تمامًا. فالحمض RNA الرسول يُقرَأ من خلال كودوناته في خلال عملية الترجمة. **ويغيّر إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد ما يؤدّي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية لذلك سُمّي تأثير هذه الطفرات طفرة إزاحة الإطار Frameshift Mutation** (الشكلين 38 و39). تخيّل جملة تتألّف من ثلاث كلمات وكلّ كلمة منها يتكوّن من ثلاثة حروف: درس/حسن/سهل.

يقارن كلّ كلمة في هذه الجملة بكودون في تتابع حمض DNA. إذا نُقِص حرف الراء من كلمة درس يتغيّر الإطار، وليُرتَّب في ثلاثيات، يصبح: دسح/سنس/هل. كما ترى، أصبحت الجملة بدون معنى. لأنّ هذه الطفرات تُؤثّر في تتابع الأحماض الأمينية، وبالتالي تؤدّي إلى تصنيع بروتين مختلف تمامًا، يكون تأثيرها مهمّ في تركيب الكائن الحيّ ووظيفته (شكل 39).



(شكل 39)
طفرة إزاحة الإطار
ما هي الكودونات في الإطار الأصلي؟ ما هي الكودونات في الإطار الذي تمّت فيه الإزاحة؟

إجابة سؤال الشكل (39) صفحة 47 في كتاب الطالب: قبل الحذف AUG AAG UUU CCG GAA G بعد إزاحة الإطار، أصبحت الكودونات AUG AAG UUC CGG AAG C.

إجابة سؤال الشكل (40) صفحة 48 في كتاب الطالب: تمّ استبدال النيوكليوتيد الخامس T في حمض DNA الطبيعي بالنيوكليوتيد A، فأصبح تتابع النيوكليوتيدات في حمض DNA الطافر GAACATCTT بدلًا GAACTTCTT في حمض DNA الطبيعي.

وبالتالي، بدل أن يكون تتابع الكودونات في الـ mRNA CUUGAAGAA، أصبح التتابع CUUGUAGAA.

نتيجة لذلك، تغيّر تتابع الأحماض الأمينية من Leu – Glu – Glu إلى Leu – Val – Glu.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «اعداد نموذج للطفرات» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 29 و30.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على إعداد نموذج لنوع أو أكثر من الطفرات واستنتج تأثيرها.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارتين التاليتين:

- **مهارة التطبيق:** اسأل الطلّاب عمّا يحدث لتسلسل الأحماض الأمينية إذا تغيّر النيوكليوتيد الثالث في هذا التتابع AACTACGGT إلى T، أو إذا تغيّر النيوكليوتيد الرابع إلى G.
- **مهارة التعبير الكتابي:** اطلب إلى الطلّاب قراءة مقالات عن انفجار المفاعل النووي تشرنوبيل في أوكرانيا في العام 1986، وكتابة مقال عن هذا الحدث وتأثيراته.

3. قيِّم وتوسَّع

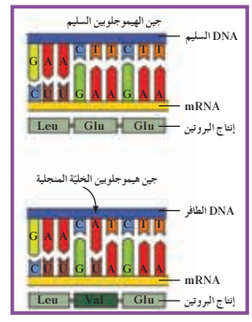
1.3 ملف تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دع الطلّاب يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

اطلب إلى كلّ طالب وضع تسلسل DNA من 24 نيوكليوتيد على ورقة. اجمع الأوراق، ثمّ اخلطها وأعد توزيعها على الطلّاب. اطلب إلى كلّ طالب أن يحدّد الـ mRNA، الـ tRNA والأحماض الأمينية المحدّدة في تسلسل حمض DNA.

اطلب إليهم بعد ذلك أن يدخلوا ثلاثة أنواع من الطفرات إلى تسلسل حمض DNA الأساسي، وأن يحدّدوا تأثير كلّ طفرة على تسلسل الأحماض الأمينية.

ينتج استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفّر للهيموجلوبين جينًا طافرًا مسؤولًا عن مرض فقر الدمّ المنجلي Sickle-cell Anemia (شكل 40).



(شكل 40)

يعتبر مرض فقر الدمّ المنجلي نتيجة إنتاج هيموجلوبين غير سليم تسبّبه طفرة النقطة (استبدال نيوكليوتيد)
كيف تغيّر تتابع كلّ من حمض DNA وحمض mRNA وتتابع الأحماض الأمينية؟

مراجعة الدرس 1–5

1. كيف تُؤثّر طفرات الـ DNA في البروتينات؟
2. قارن بين الطفرات الكروموسومية والطفرات الجينية.
3. **التفكير الناقد:** في الانتقال الروبرتسوني، لا تحدث أيّ تغيّرات ملحوظة في مادّة الإنسان الوراثية، لكن قد يظهر خلل عند الأبناء. فسّر كيف يُمكن أن يحدث هذا الخلل؟

50

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–5

1. قد تغيّر طفرات حمض DNA تتابع الأحماض الأمينية في البروتين، ما يؤثّر في تركيب البروتين ووظيفتها، وقد لا يكون لطفرات حمض DNA أيّ تأثير في البروتينات إذا كانت الطفرة صامتة.
2. الطفرات الكروموسومية عبارة عن تغيّرات في تركيب الكروموسوم أمّا الطفرات الجينية فهي عبارة عن تغيّرات في تتابع القواعد في الجين الواحد.
3. يسبّب الانتقال الروبرتسوني في خلال الانقسام الميوزي إلى إنتاج 6 أنواع مختلفة من الأمشاج لدى الفرد ما يؤدّي إلى إنتاج 4 أنواع من البويضات المخصَّبة:
   - بويضة ذات عدد كروموسومي طبيعي.
   - بويضة ذات عدد كروموسومي غير طبيعي لكن لا يؤثّر في المادّة الوراثية.
   - بويضة ثلاثية المجموعة الكروموسومية.
   - بويضة أحادية المجموعة الكروموسومية.

   البويضة المخصّبة ثلاثية أو أحادية المجموعة الكروموسومية تؤدي إلى ولادة أبناء غير سليمين.

الأهداف:
- يلخّص دور جينات الأورام في الإصابة بمرض السرطان.
- يحدّد الأسباب البيئية للطفرة.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور لخلايا سرطانية وخلايا طبيعية من النوع نفسه وجهاز عرض رأسي.

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (41)، ويقرؤون التعليق المرافق له. فسّر لهم أن لا بد من مراعاة الاحتياطات لمنع المرضى والأطباء من التعرّض غير الضروري للإشعاع أثناء استخدام الأشعّة السينية.

2.1 قيم المعلومات السابقة للطلّاب:

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الجينات والسرطان، وجّه إليهم السؤالين التاليين:

- ما الأنواع المختلفة من الطفرات؟ **(الطفرات الكروموسومية النقص، الزيادة، الانتقال، الانقلاب، (الطفرات الكروموسومية: طفرة إزاحة الإطار (النقص والإدخال) وطفرة النقطة)**
- كيف يسبّب التغيّر في أحد الجينات (الطفرة الجينية) ضررًا للكائن؟ **(عن طريق تغيير طبيعة البروتين الناتج أو منع إنتاجه.)**

نشاط توضيحي

استخدم جهاز عرض رأسي لتعرض على الطلّاب خلايا طبيعية وخلايا سرطانية من النوع نفسه، واطلب إليهم المقارنة بينها. ثمّ ناقش معهم الاختلافات في مظهر هذين النوعين من الخلايا.

2. علِّم وطبِّق

1.2 الطفرات والضبط

- متى تصبح الطفرة ضارّة ومسبّبة للسرطان؟ **(عندما تغيّر الطفرات الجينات التي تسيطر على نموّ الخلايا وتخصّصها.)**
- ما هو السرطان؟ **(مصطلح يستخدم للإشارة إلى مرض يسبّب نموًا غير طبيعي للخلايا.)**
- كيف تصنّف الأورام؟ **(أورام حميدة وأورام خبيثة)**

صفحات الطالب: من ص 51 إلى ص 55

عدد الحصص: 2

الدرس 1-6
الجينات والسرطان
Genes and Cancer

الأهداف العامة
- يُلخّص دور جينات الأورام في الإصابة بمرض السرطان.
- يُحدّد الأسباب البيئية للطفرة.

(شكل 41)

اكتشف فيلهلم رونتجن Wlihelm Roentgen الأشعّة السينية عام 1895. وإحدى صوره الأولى كانت صورة يد زوجته (شكل 41). وأسرف معظم الأطبّاء في استخدام هذه الأشعّة، لكنّ التجارب الأخيرة أوضحت أنّها قد تُسبّب حدوث الطفرات التي تؤدّي إلى السرطان. في أيّامنا هذه، الاستخدام المتأنّي للأشعة السينية يساعد على تشخيص السرطان وعلاجه، وفي الكشف عن عظام وأسنان الكائن الحيّ، وفي البحث الطبي.

1. الطفرات والضبط Mutations and Control

تحدث الطفرات بشكلٍ عشوائي ونتائجها غير متوقّعة. بعضها لا يُؤثّر أو يُؤثّر بدرجة بسيطة في وظيفة الكائنات الحيّة، ويكون مصدرًا للتنوّع الجيني الذي يحصل بهدف التكيّف مع البيئة المتغيّرة.

أمّا البعض الآخر فضارّ أو مميت. عندما تُغيّر الطفرات الجينات التي تسيطر على نموّ الخلايا وتخصّصها، قد تُسبّب **السرطان Cancer وهو مرض يُسبّب نموًا غير طبيعي للخلايا.**

نموّ الخليّة هو عملية مُنظّمة للغاية، يتمّ التحكّم بها بواسطة إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع انقسام الخلايا أو تحفّزه. لا تتجاوب الخلايا التي أصبحت سرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلايا.

* متى تصبح الأورام الخبيثة مدمّرة؟ **(عندما تتحرّر خلايا الورم وتدخل في الأوعية الدموية واللمفاوية، وتنتقل إلى مواقع جديدة في الجسم محدثة أورامًا جديدة في هذا الموقع.)**
* ما هي أنواع الطفرات التي قد تمنع العمل الطبيعي للجين القامع للأورام؟ **(النقص الذي يؤدّي إلى حذف هذا الجين الانقلاب الذي يعيق عمل الجين، طفرة الاستبدال التي تنتج إشارة تَوقُّف سابقة لأوانها، وطفرة ناتجة من إدخال أو نقص نيوكليوتيد تؤدّي إلى إزاحة الإطار، ما يؤدّي بدوره إلى تغيّر في تسلسل الأحماض الأمينية.)**

دع الطلّاب يدرسون الشكل (43). ولكي تقيّم فهمهم لهذا الشكل التخطيطي، اسأل:

* ما الطرق الثلاث التي ينشأ منها الجين المسبّب للورم من الجين الطبيعي؟ **(حدوث طفرة في الجين الطبيعي، حدوث خطأ في تضاعف حمض DNA، أو تغيّر موقع الجين الطبيعي.)**

2.2 أسباب الطفرات الجينية

للتأكّد من استيعاب الطلّاب لأسباب الطفرات الجينية، اطرح عليهم الأسئلة التالية:

* ما هو المطفّر؟ **(عامل في البيئة يحدث طفرات في حمض DNA.)**
* سمِّ بعض هذه العوامل. **(الإشعاع، الموادّ الكيميائية، وغيرها)**
* ما هو العامل المسرطن؟ **(العامل الذي يسبب أو يميل إلى التسبّب في حدوث السرطان.)**
* سمِّ بعض هذه العوامل المسرطنة. **(القطران في دخان السجائر، بعض العقاقير، موادّ كيميائية في اللحوم المدخّنة، وقطران الفحم في بعض أصباغ الشعر، الفيروسات وبعض أنواع الإشعاعات.)**
* ما هي الملوّثات الكيميائية التي أدّت وتؤدّي إلى تدمير طبقة الأوزون؟ **(الكلوروفلوروكربون CFC)**
* بعض العوامل المسرطنة تتشابه كيميائيًّا مع قواعد حمض DNA. ماذا تسمّى هذه القواعد؟ **(قواعد موازية)**
* كيف تؤدّي هذه العوامل إلى الخلل في الشفرة الوراثية؟ **(يمكن أن تندمج مع قواعد حمض DNA وتكوّن معها أزواج قواعد غير طبيعية، أو قد تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغييرًا فيها. وعندما تنقسم الخليّة، سوف تنتقل التغيّرات في حمض DNA إلى الخلايا البنوية.)**

تاريخ العلوم

ماري كوري وابنتها إيرين جوليوت كوري معروفتان بأبحاثهما المبكرة حول الإشعاع. وقد نالت كلّ منهما جائزة نوبل لاكتشافاتهما للموادّ المشعّة. لكن لسوء الحظ، العمل الذي أكسبهما الشهرة العالمية تسبّب أيضًا بموتهما. فقد ماتتا بسبب السرطان الذي أصابهما نتيجة التعرّض للإشعاع.

نتيجة لذلك، تتكاثر الخلايا السرطانية بدون توقّف. وتبدأ المشاكل الصحّية عندما تغزو الخلايا السرطانيّة الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها. **تبدأ بعد ذلك الخلايا السرطانية بالتكاثر، محدثة كتلة من الخلايا تُسمّى ورمًا Tumor.**

تُصنَّف الأورام إلى أورامًا **حميدة Benign** أو **خبيثة Malignant**. لا يغزو الورم الحميد الأنسجة المحيطة، بل يُحدث عادة قليلًا من المشاكل التي يمكن إزالتها بالجراحة. أمّا الورم الخبيث فيكون مضرًّا جدًّا، وقادرًا على الانتشار في أنسجة أخرى، ويتدخّل في وظائفها.

الخاصّية الأكثر تدميرًا من وجود ورم خبيث هي أنّ خلاياه قادرة على التحرّر من الورم والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية، حيث تنتقل إلى مواقع جديدة في الجسم مُحدِثةً أورامًا جديدة في هذه المواقع. هذا الانتشار للخلايا إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي يُسمّى **الانبثاث Metastasis**.

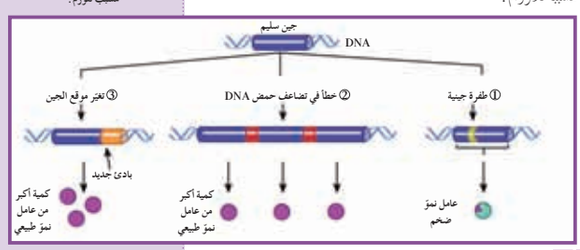
تختلف أسباب الإصابة بالسرطان، فبعض الأمراض السرطانية من مثل السرطان الذي يُسبّب أورام العين (شكل 42) يمكن أن يُورَّث. في حين تنتج أمراض سرطانية أخرى من عوامل بيئية أو نتيجة عوامل جينية وبيئية مجتمعة. بصرف النظر عن مسبّباتها، تشترك جميع أنواع الأمراض السرطانية في ميزة واحدة وهي أنّ الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقّف عن العمل.

الجين الذي يُسبّب سرطنة الخلايا يُسمّى جين الأورام Oncogene وقد وجد الباحثون أنّ بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة ببعض أنواع السرطان.

كما ظهر أنّ جينات الأورام في كروموسومات الإنسان هي أشكال طافرة لجينات تُشفِّر (تترجم) لبروتينات تُسمّى عوامل النموّ. وهي تؤدي دورًا في المساعدة على ضبط انقسام الخليّة وتميّزها.

كما هو مبيَّن في الشكل (43)، توجد ثلاث طرائق أساسية ليصبح الجين مسبّبًا للأورام.

(شكل 42)
صورة بالرنين المغناطيسي لقطاع عرضي في الجمجمة.
قارن العين السليمة بالعين المصابة بسرطان الشبكية الذي ينتج عن طفرة الجين الذي يمنع نموّ الورم.



(شكل 43)
الطرائق الثلاثة لتغيّر الجين السليم إلى جين مسبّب للورم.

الأولى: حدوث طفرة في جين عامل النموّ قد تُسبّب إنتاج كمّيات طبيعية من عامل النموّ، ولكن قد يكون البروتين محوّرًا إلى عامل نموّ ضخم، فيسبّب انقسامًا خلويًّا سريعًا وغير منضبط.

الثانية: خطأ في تضاعف حمض DNA تنتج منه نسخ متعدّدة من جين عامل نموّ مفرد. عادة، يُنسَخ جين واحد لإنتاج عامل النموّ، أمّا في هذه الحالة فتُنسَخ جينات عديدة وتزداد كمّية عامل النموّ في الخليّة. تعمل الجينات المتضاعفة معًا كجينات مُسبّبة للأورام.

الثالثة: تغيّر موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال. في بعض الحالات، يسيطر بادئ جديد New Promoter على الجين المنتقل يسمح بتكرار نسخه، ما يؤدّي إلى إنتاج العديد من عوامل النموّ.

توجد جينات تُسمّى الجينات القامعة للأورام Tumor Suppressor Gene، وهي مسؤولة عن منع نموّ خلايا الأورام السرطانية، وتعرف بمضادّ جين الأورام Anti–Oncogene. إذا حدثت طفرة في هذا الجين وأدّت إلى توقّف عمله، تكون النتيجة نموًّا غير طبيعي وغير منضبط للخلايا. لقد اكتُشِف أنّ مرض سرطان الشبكية (شكل 42) يعود إلى طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم 13 وهي طفرة متنحّية. لذلك كلّ الأشخاص الذين يمتلكون جينًا متنحّيًا واحد على أحد الكروموسومات المتماثلة لديهم استعداد لهذا المرض.

2. أسباب الطفرات الجينية

Causes of Gene Mutations

تؤدّي العوامل البيئية دورًا رئيسيًّا في تطوّر السرطان. فيُمكِن للشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن يُنمّي المرض في ظروف بيئية محدّدة. ويُمكِن للشخص نفسه أن يقلّص خطورة إصابته بالمرض بضبط الظروف البيئية، لأنّ العوامل البيئية يمكن أن تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها.

العامل في البيئة الذي يمكن أن يُحدث طفرات في حمض DNA يُسمّى مطفّر Mutagen. تشمل العوامل المعروفة بعض أشكال الإشعاع، من مثل النوع الذي ينطلق من الحوادث النووية، وبعض أنواع الموادّ الكيميائية من مثل تلك الموجودة في منتجات التبغ.

منظورات ثقافية متعدّدة

يختلف حدوث الإصابة ببعض الأنواع من السرطان باختلاف الأصول العرقية للسلالات البشرية. فعلى سبيل المثال، معدّلات الإصابة بسرطان الثدي لدى النساء الآسيويات أقلّ بكثير منها لدى النساء الأوروبيات. ومعدّلات الإصابة بسرطان البروستات لدى الرجال من الأصل الإفريقي أكبر منها لدى الرجال الأوروبيين. ولا يعرف العلماء ما إذا كانت هذه الاختلافات ناتجة من الاختلافات في نمط الحياة، مثل التغذية وممارسة التمارين الرياضية، أو من الاختلافات الوراثية.

الجديد في علم الأحياء

الوقاية والعلاج من السرطان

قد يرتبط بعض أنواع السرطان بالمطفرات الموجودة في الطعام. وعلى العكس يحتوي بعض الأغذية على موادّ كيميائية تقلّل من خطر الإصابة بالسرطان. دع الطلّاب يجرون بحثًا في المكتبة أو على شبكة الإنترنت عن العلاقة بين السرطان (بخاصّة أنواع السرطان التي تصيب الجهاز الهضمي) والموادّ الغذائية. ويمكن أن يشمل بحث الطلّاب الأبحاث والاكتشافات الحديثة عن أسباب السرطان وعلاجه.

اطلب إلى الطلّاب تقديم بحثهم لزملائهم في الفصل في صورة تقرير.

توظيف الأشكال

إجابة سؤال الشكل (44) صفحة 54 في كتاب الطالب: **الإشعاع المنطلق قد يكون مسبّب هذه الطفرات.**

3. قيّم وتوسّع

1.3 ملف تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوتين التاليتين أو كلتيهما:

- البحث على شبكة الإنترنت أو في المكتبة عن آخر المعلومات حول العوامل المسرطنة وتأثيرها في النواتج البروتينية.
- البحث على شبكة الإنترنت أو في المكتبة عن أمراض ناتجة بمعظمها من أسباب بيئية مسبّبة خللًا جينيًّا.

بعض العوامل المُسبّبة للطفرة وليس كلّها، تُسبّب السرطان. **العامل الذي يُسبّب أو يساعد في حدوث السرطان يُسمّى عاملًا مسرطنًا Carcinogen.** تشمل الأمثلة عليه القطران في السجائر، بعض العقاقير، موادّ كيميائية معيّنة في اللحوم المدخّنة وقطران الفحم في بعض أصباغ الشعر، بالإضافة إلى الفيروسات التي ارتبطت بالسرطان، وبعض أنواع الإشعاع كالأشعّة فوق البنفسجية Ultraviolet Rays. تُسبّب الأشعّة فوق البنفسجية طفرة في DNA الخليّة، ويرتبط التعرّض للأشعّة فوق البنفسجية بسرطان الجلد. تُسبّب الأشعّة، مثل العوامل الأخرى المسبّبة للطفرة، تغيّرًا في رسالة حمض DNA التي تُورَّث للخلايا البنوية عندما تنقسم الخليّة.

تحمي طبقة الأوزون في طبقات الجوّ العليا الناس من الأشعّة فوق البنفسجية. لكن في العقود الأخيرة، حدث تدمير لطبقة الأوزون، على الأرجح بفعل بعض الملوّثات الكيميائية التي تُسمّى كلوروفلوروكربون Chlorofluorocarbons (CFC) التي يكثر استخدامها في الأيروسولات وأجهزة التبريد. وأصدرت دول كثيرة قوانين لتحدّ استخدام هذه المادّة.

كيف تُسبّب المسرطنات تغيّرًا حمض DNA؟ تختلف الإجابة باختلاف نوع العامل المسبّب للطفرة. يُمكن أن تُسبّب العوامل المسرطنة السّرطان إمّا باستبدال القواعد في حمض DNA أو بتغييرها. بعض المسرطنات تتشابه كيميائيًّا مع قواعد حمض DNA وتُسمّى قواعد موازية Base Analogs، ويُمكنها أن تندمج مع جزيء حمض DNA. ولأنّها ليست مطابقة تمامًا لقواعد حمض DNA، فإنّها تُكوّن أزواج قواعد غير طبيعية وخللًا في الرسالة الوراثية. بعض المسرطنات الأخرى تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغيّرًا فيها. ثمّ عندما تنقسم الخليّة، تنتقل التغيّرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية.

ترتبط قدرة المركّبات الكيميائية على إحداث السرطان بقدرتها على إحداث الطفرات.

(شكل 44)
في العام 1986، أطلقت حادثة المفاعل النووي تشرنوبيل في أوكرانيا كميّات ضخمة من الإشعاع. ولاحظ العلماء معدّل عالٍ جدًّا من الطفرات في ميتوكوندريا فئران الحقول التي تعيش في المنطقة. ما العامل البيئي الذي يُحتمل أن يكون قد سبّب هذه الطفرات؟

فقرة إثرائية

علم الأحياء في حياتنا اليومية

الشعور بالحرق

لماذا تتزايد حالات الإصابة بسرطان الجلد؟ يعتقد الكثير من الناس أنّ التعرّض للشمس يعطي مظهرًا أفضل. لكنّ تدمير طبقة الأوزون سمح لمزيد من الأشعّة فوق البنفسجية بأن تصل إلى سطح الأرض، فأصبح التعرّض للأشعة فوق البنفسجية لفترة طويلة يزيد من خطورة الإصابة بسرطان الجلد.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارتين التاليتين:

- **مهارة الاستنتاج:** اسأل كيف يمكن لعامل مسرطن مثل البنزين والأسبستوس أن يحدث تبدّلًا في الخليّة. وجّه الطلّاب ليستنتجوا أنّ العوامل المسرطنة قد تؤدّي إلى طفرات إمّا كروموسومية أو جينية، وأنّ هذه الطفرات تحدث اضطرابًا في النظام الجيني، فتؤدّي إلى نموّ غير طبيعي وغير منضبط في الخلايا.
- **مهارة التعبير الكتابي:** اطلب إلى الطلّاب البحث على شبكة الإنترنت عن الدكتورة سارة ستيوارت، وهي أوّل باحثة أثبتت أنّ أحد الفيروسات يسبّب أنواعًا عدّة من الأورام في الفئران والأرانب، وبرهنت أنّ هذه الفيروسات المسبّبة للأورام تنتقل من حيوان إلى آخر ثمّ دعهم يكتبون مقالًا عنها.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 1–6

1. جينات الأورام أو الجينات المسرطنة عبارة عن جينات تحوّل الخليّة العادية إلى خليّة سرطانية أي خليّة ذات نموّ غير طبيعي.
2. العوامل البيئيّة التي يمكن أن تسبّب السرطان تشمل القطران في دخان السجائر، الأشعّة فوق البنفسجية وموادّ كيميائية معينة في اللحوم المدخّنة. العوامل التي تقلّل من مخاطر الإصابة بالسرطان تشمل الغذاء الغني بالألياف وقليل الدهون، والغني بمصدر الفيتامين بيتاكاروتين، إلى جانب عدم التدخين، وتجنب التعرّض للأشعّة فوق البنفسجية.
3. لأنّ الجين على الكروموسوم المتماثل سيعمل بصورة طبيعية.
4. قد تُحدث الطفرة تغيّرًا في الجين الذي يسيطر على نموّ الخليّة وانقسامها، ما يحدث انقسامًا خلويًّا غير خاضع للسيطرة، يسبّب نموًّا غير طبيعي للخلايا، أي ما يعرف بالسرطان.

فقرة اثرائية

الجديد في علم الأحياء

الوقاية والعلاج من السرطان

قد تبدو المعلومات التي جمعها العلماء عن السرطان والجينات والبيئة محيطة بعض الشيء. لكن كلّما زادت معرفة العلماء بالسرطان، زادت معرفتهم بطرائق علاجه والوقاية منه.

فهم يستخدمون النموّ المستمرّ للمعرفة عن وراثة السرطان ليطوّروا نهجًا جديدًا لعلاج هذا المرض. فالعلاج الجيني الذي يقوم على استبدال الجينات الطافرة بأخرى سليمة مثلًا، استُخدِم في علاج بعض الأمراض السرطانية، وقد يصبح العلاج المُعتمَد لها. ومن خلال الهندسة الوراثية، يستخدم العلماء أيضًا الفيروسات في علاج السرطان. أمّا العلاجات التقليدية كالإشعاع والعلاج الكيميائي، بالإضافة إلى وسائل الكشف المبكر، فيعمل العلماء على تطويرها وتحسينها.

وكما قرأت سابقًا، قد تساهم العوامل البيئية في زيادة خطر الإصابة بمرض السرطان وبالتالي يستطيع الفرد أن يحدّ من خطر إصابته من خلال ضبط بعض العوامل البيئية.

ويُعتبَر الفحص الذي يهدف إلى كشف السرطان في مراحله الأولى تدبيرًا وقائيًّا مهمًّا للغاية. ويختلف الوقت الأمثل لهذا الفحص باختلاف عمر الفرد، وجنسه وتاريخ عائلته. وتجدر الإشارة إلى أهمّية الفحص الذاتي لسرطان الجلد، والثدي والخصية لكن يجب أن يصاحبه فحصًا دوريًّا منتظمًا.

وبما أنّ التبغ مادّة مسرطنة، يُعدّ تجنّبه سلوكًا صحّيًّا قد يحدّ من خطر إصابتك بسرطان الرئة والفم.

وتوجد سلوكيات صحّية أخرى يُمكن اتّباعها، كاتّباع نظام غذائي قليل الدسم، وغني بالألياف بالفيتامين بيتاكاروتين. فنظام غذائي مماثل يحتوي على كمّيات كبيرة من خبز الحبوب الكاملة، والفاكهة والخضار (بخاصّة الجزر والبروكولي والقرنبيط والسبانخ) قد يحدّ من إصابتك بسرطان الجهاز الهضمي. ويُعتقَد أنّ النظام الغذائي الغني بالفيتامينات A، C وE يحدّ أيضًا من الإصابة بمرض السرطان عمومًا. وتستطيع أن تحدّ من إصابتك بسرطان الجلد عبر استخدام واق شمسي، ذي عامل وقاية شمسي (SPF) مرتفع، وعبر ارتداء ملابس واعتمار قبّعة تحجب الشمس.

تستمرّ الأبحاث حول السرطان في التوصّل إلى اكتشافات جديدة، ويستمرّ العلماء في مراجعة وجهات نظرهم وتحسينها وفقًا للمعلومات الجديدة التي يجمعونها. وحين يتمّ الجمع بين تقدّم العلوم والتدابير الوقائية التي يُمكِن للأفراد اتّباعها، تزداد فرص الإنسان في الفوز بالحرب ضدّ السرطان.

مراجعة الدرس 1–6

1. صف دور جينات الأورام في الإصابة بالسرطان.
2. أذكر ثلاثة عوامل بيئية يمكن أن تُسبّب السرطان، وثلاثة عوامل تحدّ من الإصابة بالمرض.
3. **التفكير الناقد:** لماذا ليس من الضروري أن تُسبّب الطفرة المتنحّية (الطفرة التي على كروموسوم واحد من زوج الكروموسومات المتماثل) الإصابة بالسرطان؟
4. صف العلاقة بين الانقسام الخلوي والسرطان.

ثورة التقنية الحيوية

دروس الفصل

2–1: التقنية الحيوية

2–2: الهندسة الوراثية

2–3: تطبيقات الهندسة الوراثية

مقدمة الفصل

دع الطلّاب يتناقشون حول مدى ارتباط صورة الافتتاحية بمحتوى هذا الفصل، وفسّر لهم إمكانية تغيير الصفات الوراثية للكائن باستخدام التقنية الحيوية. دعهم يستنتجون المقصود بالتقنية الحيوية وكيف تُستخدَم ويتوصّلون إلى أنّ التقنية الحيوية لها جوانب مفيدة وأخرى سيئة.

وضّح لهم الفرق بين الكمير والهجين، ومثّله من خلال أنواع مختلفة من الحيوانات. فعلى سبيل المثال، الهجين من ماعز وخروف له أبوين وعدد كروموسوماته 57 (الماعز 60 والخروف 54)، ويكون عادة غير خصيب.

دع الطلّاب يجرون بحثًا صغيرًا عن الفرق بين كمير الماعز والخروف، وهجين الماعز والخروف.

هذا الحيوان المُسمّى جيب Geep هو عبارة عن اتّحاد جزئين، الجزء الأوّل ماعز والجزء الثاني خروف. وأنتج عن طريق دمج خليّتين من أجنّة مختلفة، ثمّ زرع الجنين المختلَط في رحم أمّ بديلة.

إذًا هذا الحيوان له صفة الكمير Chimera، وهو ينتج من دمج خلايا لاقحات مختلفة متحدِّرة من حيوانات مختلفة جينيًا، وحتّى من أنواع حيوانات مختلفة. ويعتمد العلماء على التقنية الحيوية للحصول على الكمير الذي لا ينتج في الطبيعة. يتشكّل حيوان الكمير من لاقحتين مختلفتين من ناحية المنشأ (كلّ لاقحة هي نتيجة أبوين). يكون الحيوان الناتج خليطًا من الأنسجة لأنّ كلّ خليّة من خلايا اللاقحات تحتفظ بصفتها الخاصّة. هذا الكمير، المؤلّف من ماعز وخروف، خصيب، ولكنّه قادر على نقل إمّا جينات الماعز أو جينات الخروف إلى أبنائه، بحسب ما إذا كانت أنسجة أعضائه التناسلية قد نتجت عن جنين الماعز أو الخروف.

دروس الفصل
الدرس الأوّل
- التقنية الحيوية

الدرس الثاني
- الهندسة الوراثية

الدرس الثالث
- تطبيقات الهندسة الوراثية

الأهداف:
- تعرّف مفهوم التقنية الحيوية وتطوّراتها بمرور الزمن.
- يقارن بين نوعين من التربية الانتقائية واستخداماتهما.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور لنواتج التربية الانتقائية.

صفحات التلميذ: من ص 57 إلى ص 63

عدد الحصص: 2

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (45) ويقرؤون التعليق المرافق له. اشرح أنّ العلماء يستخلصون أحيانًا حمض DNA من الأحافير لمعرفة كيفية ومدى ارتباط كائنات الماضي بالكائنات الحديثة. اسأل:

- ما المصادر الأخرى التي يمكن استخلاص حمض DNA القديم منها؟ **(العظام وبقايا الحيوانات التي حفظها الإنسان)**

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول التقنية الحيوية، وجّه إليهم السؤال التالي:

- ما التقنية التي استخدمها الإنسان لصنع موادّ غذائيّة من مثل الجبن والخبز؟ **(التخمير)**

نشاط سريع

أحضر إلى الفصل نبتة زهرة البروكولي لتعرضه على الطلّاب. أخبر الطلّاب بأنّها نبتة مهندسة وراثيًّا وهجين البروكولي والقرنبيط، وكلاهما وثيق القرابة بنبات الكرنب. دع الطلّاب يذكرون اسم نوعين من الفاكهة أو الخضار المحبّبة إليهم ويكتبون قائمة بصفات كلّ واحد منهما. اطلب إليهم أن يقترحوا اسمًا لنبات يحمل صفات كلّ منهما. ثمّ اطلب إليهم إعداد رسم يوضّح كيف يبدو ذلك النبات الهجين الذي اقترحوا اسمه.

الأهداف العامة
- يُعرّف مفهوم التقنية الحيوية وتطوّراتها بمرور الزمن.
- يقارن بين نوعين من التربية الإنتقائية واستخداماتهما.

(شكل 45)

هل استطاع الباحثون استخلاص حمض DNA من بعوض ما قبل التاريخ المطمور في صمغ الكهرمان (شكل 45) وإعادة تصنيع هذا الكائن الأثري في المختبر؟ على الرغم من إمكانية استخلاص حمض DNA هذه الكائنات، إلّا أنه لا يمكن إعادة تصنيعها.

1. التقنية الحيوية Biotechnology

التقنية الحيوية Biotechnology هي استخدام الكائنات الحيّة لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر. على سبيل المثال، استخدام البكتيريا لتحويل الحليب إلى جبن أو زبادي هي تقنية استخدمها البشر لعدّة قرون. التقنيات الحديثة كالهندسة الوراثيّة زادت وبشكل كبير فرص تطبيق التقنية الحيويّة والتي تُعتبر ضروريّة للزراعة، تصنيع الطعام والمحافظة عليه، الطبّ واحتياجات بشريّة أخرى. تقوم الهندسة الوراثيّة على تعديل الكائنات الحيّة على المستوى الجزيئي عبر عزل جين من كائن حي ونقله إلى كائن حي آخر، فيتمّ إنتاج نباتات وحيوانات مهجّنة جينيًّا تملك الخصائص المرغوب فيها.

ويعتمد كل من الهجين والكمير على التقنية الحيوية للحصول عليهما ولكن يوجد بينهما فروقات من حيث طريقة الإنتاج. ينتج الهجين من لاقحة تتشكل من إخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه. بينما ينتج الكمير عن لاقحتين متحدرتين من حيوانين مختلفتين في النوع، ويتضمن جسم الكمير خليطًا من أنسجة الحيوانين كليهما. يمكن للهجين أن ينتج في الطبيعة من دون تدخل الإنسان على عكس الكمير الذي لا يمكن إنتاجه إلّا بتدخل من الإنسان وباستخدام التقنية الحيوية.

57

2. علِّم وطبِّق

1.2 التقنية الحيوية

دع الطلّاب يقرؤون الفقرات المرتبطة بمفهوم التقنية الحيوية والخطّ الزمني لتطوّرها، ثمّ اطلب إليهم تحضير خطّ زمني يوضّح أهمّ مراحل تطوّرها منذ القدم ولغاية العصر الحالي.

دخلت التقنية الحيوية حيّز الاستعمال منذ قرون عديدة في تحويل الحليب إلى جبن على سبيل المثال. اذكر بعض استعمالاتها الأخرى.

(صناعة الخبز، صناعة الخلّ والتخمير)

ما هي الأسباب التي جعلت من البكتيريا إحدى أهمّ أدوات البحث العلمي وخاصّة في مجال تقنيات الهندسة الوراثية؟ **(قصر دورة حياتها، نموّها السريع، عمليّة نسخ الـDNA إلى mRNA أقلّ تعقيدًا فيها مقارنة بالخلايا حقيقية النواة، آلية التعبير الجيني في الخلايا أوّلية النواة أصبحت مفهومة أكثر مقارنة بالخلايا حقيقية النواة ووجود البلازميد البكتيري الذي يُعتبَر أداة نقل فاعلة ومفيدة لإدخال حمض DNA المؤشّب إلى الخلايا).**

2.2 التربية الانتقائية

تأكّد من تفحّص الطلّاب الشكلين (46) و(47) واسأل: كيف تعرف أنّ التوالد في هاتين الحالتين هو تهجين؟ **(يمتلك الأولاد صفات من الأبوين.)**

اطلب إلى الطلّاب دراسة الشكل (48) واسأل:

كيف يمكن التخفيف من احتمال ظهور أمراض متنحّية لدى الأجيال التالية باستعمال التوالد الداخلي؟ **(للتخفيف من هذا الاحتمال، يجب اختيار نباتات أو حيوانات تحمل الموروثة المرغوب فيها، ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة ولكن تنتمي إلى أسلاف مختلفة.)**

3.2 زيادة التنوّع بواسطة الطفرات المستحثّة

تصويب مفهوم خاطئ

وضّح للطلّاب أنّ استخدام المطفرات لاستحداث الطفرة عملية عشوائية. هذه المطفرات قادرة على استحداث طفرات غير مرغوب فيها بالإضافة إلى الطفرات المرغوب فيها كما قد تؤدّي إلى الحصول على طفرة غير ظاهرة على مستوى الشكل أو غير مهمّة للباحثين. لذلك، تتطلّب عملية استحداث الطفرات الجينية وقتًا وجهدًا كبيرًا للحصول على الطفرة المرغوب فيها.

فقرة إثرائية

علم الأحياء والتاريخ

الخطّ الزمني لتطوّر التقنية الحيوية

قبل القرن الثامن عشر: استخدم الإنسان عملية التهجين الإنتقائي لتحسين المحاصيل الزراعية ونسل الحيوانات واستخدم أيضًا الكائنات الدقيقة لصنع موادّ غذائية من مثل الجبن والمشروبات والخبز عن طريق التخمير.

أواخر القرن الثامن عشر وبداية القرن التاسع عشر: شهدت هذه الفترة الزمنية تطوّرات تقنية على المستويين الصحّي والزراعي. فعلى المستوى الصحّي، ظهرت اللقاحات أمّا على المستوى الزراعي، فاعتمد المزارعون آلية تناوب المحاصيل. وظهرت في الفترة نفسها الآلات الزراعية التي تجرّها الحيوانات.

نهاية القرن التاسع: شهدت هذه الحقبة حدثًا هامًّا في تاريخ الأحياء وهو إنجاز أعمال مندل في علم الوراثة. وفي تلك الفترة، أنشأ كلّ من كوتش وباستور معاهد للتحقيق في عمليات التخمير وغيرها من العمليات الميكروبية. كما طوّر العلماء والمهندسون هندسة العمليات الحيوية أو التقنية الحيوية باستخدام المحفّز الحيوي Biocatalyst للعمليات الخلوية. وبرز استثمار العمليات الصناعية الميكروبية (Industrial Microbial Processes IMP)، لزيادة الإنتاجية مع خفض التكلفة.

بداية القرن العشرين: بدأت التقنية الحيويّة بجمع الصناعة والزراعة إذ تمّ استخدام الفائض من المنتجات الزراعية لتزويد الصناعة بالطاقة بدلًا من استيراد البتروكيميائيات. كما انتقل تركيز التقنية الحيوية إلى صناعة الأدوية، فتمّ التركيز في العمل على الكائنات الحية الدقيقة للتحضير للثورة البيولوجية، بالإضافة إلى إنتاج عدد من المضادّات الحيوية وتطوير عمليات التخمير.

نهاية القرن العشرين وبداية القرن الواحد والعشرين: في العام 1953، قام جيمس واطسون وفرانسيس كريك بوصف التركيب الحلزوني المزدوج لجزيء الحمض النووي الريبي منقوص الأكسجين DNA، ما فتح المجال أمام تطوّر الهندسة الوراثية. ومنذ ذلك الوقت، وُجّه الاهتمام إلى دراسة التنوّع الجيني على المستوى الجزيئي للخليّة، وإلى توحيد الأساليب التي يمكن أن تساعد على تكوين مجموعات جينية جديدة عن طريق التحكّم بالجينات Genetic Manipulation، وتقنيات إعادة اتّحاد المادّة الوراثية، والاستنساخ الحيوي Cloning.

2. التربية الإنتقائية Selective Breeding

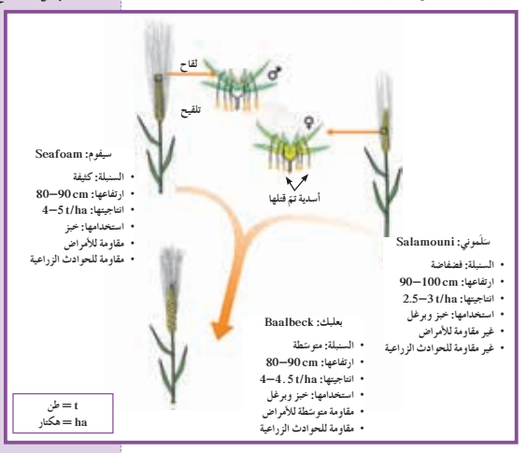
بدأ المزارعون إجراء عملية التهجين للمحاصيل قبل وجود الفهم الدقيق لأساس علم الوراثة. سلّطت اكتشافات جريجور مندل الضوء على كيفية انتقال الموروثات من الآباء إلى الأبناء. وأظهرت أعماله أنّ الجينات تنفصل خلال تشكيل الأمشاج، ثمّ تتّحد عشوائيًّا خلال التلقيح، وأنّ الجينات تنتقل مستقلة الواحدة عن الأخرى إلى الأبناء. أدّى فهم كيفية انتقال السمات من الآباء إلى الأبناء إلى استثمار عملية التربية الانتقائية في تحسين المحاصيل والماشية (شكل 46). وتعرف التربية الانتقائية على أنّها طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات، حيوانات أو نباتات، ذات الصفات المرغوب بها فحسب أن تتزاوج لتنتج نسلًا يحمل هذه الصفات المرغوب بها.

(شكل 46)
توضّح الصورة حصانًا قوي البنية أبيض اللون، وهو نتيجة عدّة محاولات متتالية لتهجين حصان بنّي اللون قوي البنية وفرس بيضاء اللون ضعيفة البنية.

1.2 التهجين Hybridization

خلال عملية تهجين النباتات التقليدية، تظهر في الأجيال القادمة أصناف جديدة، إمّا عن طريق اختيار النباتات ذات الخصائص المرغوب بها، أو عن طريق الجمع بين صفات من نبتتين من النوع نفسه ولكل منهما صفات مختلفة من خلال التهجين. قد تتضمّن هذه الخصائص مثلًا مقاومة آفة أو مرض ما، أو تحمّل العيش ضمن ظروف مناخية محدّدة.

(شكل 47)
تهجين نبات القمح



اشرح للطلّاب أنّ العلماء يستحدثون الطفرات لدراسة تأثير وجود وغياب بروتين معيّن في الكائن، وبالتالي لتعرّف وظيفة هذا البروتين. بإمكانهم أيضًا ربط وظيفة هذا البروتين وتأثير شكله في النباتات ذات عدد الكروموسومات المضاعف.

حفّز الطلّاب على تصميم خطّة لتحديد وظيفة بروتين معيّن. اطلب إليهم توقّع نتائج استحداث طفرة في الجين المسؤول عن تصنيع هذا البروتين (عدم إنتاجه)، وفي حال وجود عدد مضاعف من الكروموسومات التي تحمل هذا الجين (في حالة النباتات فقط).

اطلب إلى الطلّاب دراسة الشكل (50)، ثمّ وضّح لهم أنّ كلمة Polyploid مأخوذة من الكلمة اليونانية «Polus» والتي تعني «الكثير» وكلمة «Ploos» التي تعني «مرّات». اسأل:

- كم عدد الكروموسومات الموجودة في نباتات ذات مجموعة كروموسومية ثلاثية؟ **(ثلاث مجموعات من الكروموسومات 3n)**
- عدّد بعض النباتات ذات المجموعة الكروموسومية المتعدّدة؟ **(الموز، الحمضيات، الملفوف، التبغ، القمح، الفراولة، البطاطا، الشمندر السكري، العنب، الفجل والنعنع)**

4.2 التحكّم ببنية حمض DNA

بعد قراءة الطلّاب فقرة التحكّم ببنية حمض DNA، اسأل:

- ما الاكتشاف الّذي ساعد العلماء على التحكّم ببنية حمض DNA؟ **(اكتشاف إنزيمات القطع في أنواع من البكتيريا)**
- بم تُعرَف التقنيّات الجديدة المُستخدَمة للتحكّم بحمض DNA؟ **(تُعرَف بالهندسة الوراثيّة)**

3. قيّم وتوسّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

- دع الطلّاب يعدّون قائمة بأسباب اعتبار البكتيريا مهمّة في مساعدة الإنسان على العيش حياة أفضل. **(يمكن أن تتضمّن الأجوبة إنتاج الطعام كالجبنة والخلّ، تدوير النفايات، تأمين النيتروجين للنباتات).** ثمّ ادع الطلّاب إلى إضافة تصنيع اللقاحات والأدوية إلى القائمة.
- الانتقاء الطبيعي هو تقنية تُطبّق عادة في الزراعة وتربية الماشية والاستيلاد تعتمد على اختيار أفضل الأفراد في المجموعة وزرعها وتربيتهاثمّ جعلها تتوالد من أجل تحسين النوع. اطلب إلى الطلاب إعداد تقرير من صفحة واحدة عن هذه التقنية في مجال إنتاج محاصيل أفضل من النباتات (الذرة على سبيل المثال) والماشية (الماعز والخراف) وغيرها.

خلال عملية التهجين (شكل 47)، تنتقل حبوب اللقاح ذات الجينات المرغوب فيها للحصول على الموروثة المطلوبة من نباتات متحدّرة من محصول لديه الموروثة نفسها (نبتة القمح: السيفوم)، إلى أزهار أخرى متحدّرة من نباتات ذات صفة أخرى مرغوب فيها (نبتة القمح: السلموني)، ثمّ يتمّ الإختيار الدقيق للأجيال. وسيظهر مجموع الموروثات الجديدة المرغوب فيها في مجموعة جديدة من الأجيال (نبتة القمح: بعلبك). أدّت الطرق التقليدية لتهجين النباتات إلى نجاح في بعض النباتات، وأنتجت أيضًا تهجينات عديدة أقلّ نجاحًا. ويعود ذلك إلى أنّ التهجينات تحدث غالبًا بطريقة غير منضبطة نسبيًّا، فتكون النتائج غير متوقّعة بسبب إعادة اتّحاد حمض DNA الآباء بشكل عشوائي. وبذلك، قد تجتمع الموروثات المرغوب فيها، مثل مقاومة الآفات، مع صفات غير مرغوب فيها، كقلّة الإنتاج أو ردائة النوعية.

تستغرق برامج التهجين التقليدية وقتًا طويلًا، وإنتاج أصناف جديدة من المحاصيل قادرة على البقاء يستغرق غالبًا عقودًا. ويتطلّب فصل النباتات ذات الموروثات غير المرغوب فيها عن الموروثات المرغوب فيها جهدًا كبيرًا، ولا يكون ذلك دائمًا عمليًّا من الناحية الاقتصادية. تستغرق طرق تهجين النباتات بطريقة تقليدية من 12 إلى 15 سنة تقريبًا لإنتاج محصول ذات نوعية جيّدة.

2.2 التوالد الداخلي في الحيوانات

Inbreeding in Animals

يُسمّى تزاوج حيوانين أو نبتتين أبويين متشابهين ومرتبطين وراثيًّا (من السلالة نفسها) من أجل المحافظة على صفة معيّنة من جيل إلى جيل التوالد الداخلي Inbreeding، وفيه تكون الحيوانات كلّها ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة Homozygous ومتحدّرة من أسلاف محدّدة، أي أنّ صفاتها تكون متشابهة. فتوالد جميع الحيوانات نقية النسل هو بالنتيجة توالد داخلي في الحيوانات.

يُفيد التوالد الداخلي في زيادة احتمال ظهور نسختين متطابقتين (من خلال انتقال موروثة من الأمّ وأخرى من الأب) لظهور صفة معيّنة في النسل، ويُمكِن تحسين النسل باستخدام هذه الخاصّة. فعند وجود حيوانين بصفات جيّدة، يُمكِن تزويجهما لإنتاج أبناء لها الموروثات الحسنة نفسها. ومع تكرار عملية التوالد الداخلي بين الأبناء من السلالة نفسها، تظهر مع الوقت أجيال نقية النسل Pure Generation ذات موروثات مرغوب فيها (صفات حسنة). لكنّ هذه الطريقة من التوالد تتيح الفرصة لظهور أمراض متنحّية ضمن الأجيال، تنتقل إليها من الآباء الذين قد يحملون هذه الموروثة المتنحّية.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

- **مهارة حلّ مشكلة:** اطلب إلى الطلّاب كتابة نصّ يُوجّه إلى المزارعين لإرشادهم واقتراح طرق لتغيير أصناف النباتات من أجل تحسين الغذاء في العالم من حيث الكمّية والنوعية.
- **تصميم التجارب:** حفّز الطلّاب (كلّ زوج على حدة) لتطوير خطّة توالد من أجل تحسين سمات كائنات أليفة. على الطلّاب اختيار كائن ووصف الخطّة لتحسينه، واختيار مشكلة حقيقية يجب معالجتها أو الحدّ منها أو إحدى الخصائص التي من المهمّ العمل على تعزيزها أو التخلّص منها، من مثل مقاومة الأمراض الفطرية لدى الزهور، أو سمة «تشوّه نموّ الورك» لدى الكلاب، أو أي مثل آخر مرتبط بنباتات أوحيوانات في محيطهم. إذا وجد الطلّاب صعوبة في بداية بحثهم، ذكّرهم بتجارب مندل على البازلاء. اطلب إليهم عرض خططهم أمام زملائهم في الفصل.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 2–1

1. يمكن التحكّم في تنوّع الأجيال من خلال عمليّة التهجين الانتقائي.
2. التنوّع في الكائنات الحيّة يمكّن من إجراء عمليّة التهجين الانتقائي ولزيادة هذا التنوّع قام العلماء باستخدام تقنيات تزيد من معدّل الطفرة المستحثّة في الجينات.
3. لإنزيمات القطع أهمّيّة كبيرة في القدرة على قطع حمض DNA في مواقع محدّدة من أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه.
4. نباتات ذات سوق قصيرة ونباتات ذات خضاب حمراء كثيرة في بتلاتها.

1.3 طفرة جينية مستحثّة
Induced Genetic Mutation

يُمكن زيادة التنوّع الجيني في المجتمعات من خلال تحفيز حدوث عملية الطفرة التي تُعتبَر المصدر الأساسي للتنوّع الجيني. قد تحدث الطفرة طبيعيًّا وعشوائيًّا، ويُمكن تحفيزها باستخدام عدد من المطفرات مثل الإشعاعات والموادّ الكيميائية. تُغيّر المطفرات تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA، ما يؤدّي إلى تعديل التعليمات البيوكيميائية على صعيد تصنيع البروتينات، وإلى ظهور صفات جديدة في الكائنات الحية. غالبًا ما تكون نتائج الطفرات سلبية، لكن قد تنتج منها صفات مرغوب فيها، لذلك يجب متابعة المحاصيل ودراستها بدقّة. فعلى سبيل المثال، تعرّضت مجموعة كبيرة من البكتيريا إلى إشعاعات في إطار تحفيز الطفرات الجينية. وبسبب صغر حجم البكتيريا، فإنّ فرص حصول الطفرات الجينية المتعدّدة والمتنوّعة ضمن مادّتها الوراثية كبيرة جدًّا. ونتيجة حدوث العدد الكبير من الطفرات، هناك إمكانية لحدوث طفرات نافعة ومنتِجة لدى هذه البكتيريا. باستخدام هذه التقنية، استطاع العلماء تطوير مئات السلالات البكتيرية Bacterial Strains المفيدة. وأصبح من الممكن إنتاج بكتيريا قادرة على هضم الزيوت كما هو موضّح في الشكل (49)، وقد استُخدمت هذه البكتيريا لتنظيف بقعات الزيوت المتسرّبة من البواخر في البحر.

2.3 طفرة كروموسومية مستحثّة
Induced Chromosonal Mutation

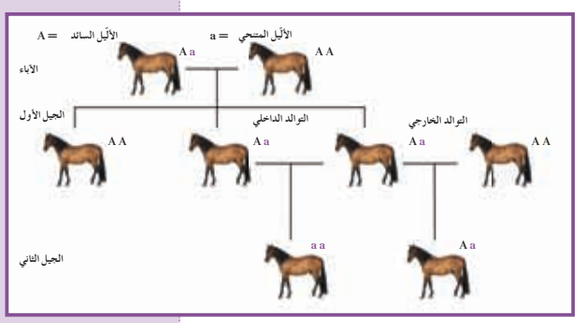
استُخدِمت الموادّ الكيميائية التي تمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي في خلال عملية إنتاج النباتات كتقنية للتحكّم بعدد الكروموسومات. تنتج هذه التقنية أحيانًا خلايا ذات عدد طبيعي للكروموسومات مضاعفًا مرّتين أو ثلاث. النباتات التي نمت لتحتوي على هذه الأعداد المضاعفة من الكروموسومات تُسمّى نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعدّدة Polyploid. تؤدّي المجموعة الكروموسومية المتعدّدة إلى موت الحيوانات، لكن ليس النباتات، والسبب غير واضح. تُنتِج النباتات ذات المجموعات الكروموسومية المتعدّدة نوعًا جديدًا من النباتات يكون أكثر قوّة وأكبر حجمًا من النباتات ذات المجموعة الكروموسومية المضاعفة Diploid. يُظهر الشكل (50–ب) نباتات ذات مجموعة كروموسومية مُضاعَفة ثلاث أو أربع مرّات.

(شكل 49)
يوضّح الشكل بكتيريا تعرّضت لمطفرات، فتحوّلت جينيًا لتصبح قادرة على هضم الزيوت. التُقطت هذه الصورة باستخدام المجهر الإلكتروني الماسح، وقد لُوّنت بطريقة اصطناعية.

(شكل 50)
مجموعة نباتات ذات عدد كروموسوم مضاعف

للتخفيف من هذا الاحتمال، يجب اختيار نباتات أو حيوانات تحمل الموروثة المرغوبة ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة، ولكن يتنميان إلى أسلاف مختلفة، فيقلّ احتمال ظهور أمراض وراثية متنحّية في الأجيال القادمة.

يضطرّ علماء الوراثة إلى عزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوب فيها من أجل الحفاظ على الموروثات الحسنة من بين جميع الموروثات الأخرى لإنتاج نسل نقي (شكل 48).



(شكل 48)
يُستخدم التوالد الداخلي لتحسين النسل عند الحيوانات. يشير حرف "a" إلى موروثات (أليلات) الأم المتنحّية و "A" إلى موروثات (أليلات) الأب السيّدة السائدة. وعند تزاوج الوالدين، ظهر في الجيل الأوّل فردان هجينان يحمل كلّ منهما أليلًا من موروثات الأمّ المتنحية. ومع تزويج هذين الفردين معًا بالتوالد الداخلي، ظهر في الجيل الثاني فرد متشابه اللاقحة (ذا الصفة المتنحية aa).

3. زيادة التنوّع بواسطة الطفرات المستحثّة
Increasing Variation by Induced Mutation

قد يكون حدوث عملية التهجين الانتقائي شبه مستحيل من دون وجود التنوّع في صفات موروثة معيّنة منتشرة بين الجماعات. هذه الحقيقة هي من الأسباب التي تحفّز العلماء على المحافظة على التنوّع وزيادته في الصفات لموروثة معيّنة. لذلك قام العلماء باستخدام تقنيات تزيد من معدّل **الطفرة المستحثّة Induced Mutation** في الجينات، وهي تقنيات تغيّر شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج.

4. التحكّم ببنية حمض DNA
Controlling DNA Structure

لم يستطع مربّو النباتات والحيوانات التحكّم بتغيير الشفرة الجينية للكائنات الحية. اعتمدوا في تجاربهم العملية على تنوّع السمات (الموروثات) المتواجدة في الطبيعة فقط، وحتّى عندما استخدموا تقنية الطفرة المستحثّة في موقع محدّد في حمض DNA، كانت الطفرة تحدث بشكل عشوائي وغير منضبط، ولا يُمكن توقّع نتائجها.

اليوم، أصبح العلماء قادرين على استخلاص حمض DNA من خلايا الكائنات الحيّة واستثمار معلوماتهم حول بنيته وخصائصه الكيميائية لدراستها وتغييرها. وقد تمّ اكتشاف إنزيمات القطع في أنواع من البكتيريا، واتّضح أنّ لهذه الإنزيمات أهمّية كبيرة في القدرة على قطع حمض DNA في مواقع محدّدة من أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه. كلّ هذه التقنيات الجديدة على مستوى التحكّم بحمض DNA تُعرَف بالهندسة الوراثية.

مراجعة الدرس 2–1

1. كيف يمكن التحكّم في تنوّع الأجيال؟
2. ما أهمّيّة التنوع في الكائنات الحيّة وكيف يمكن زيادته؟
3. ما أهمّيّة اكتشاف إنزيمات القطع؟
4. **التفكير الناقد:** تخيّل أنّك عالم وراثة وتحاول أن تنتج أزهار دوّار الشمس ذات بتلات حمراء وسوق قصيرة. بعد ملاحظتك للأنواع المختلفة لأزهار دوّار الشمس، حدّد التنوّعات الجينية التي ستبحث عنها. أيّ نباتات ستختار من أجل الإنتاج؟

الدرس 2-2

الهندسة الوراثية

الأهداف:

- يعدّد تقنيات الهندسة الوراثيّة المختلفة التي تؤدّي إلى استحداث أنواع جديدة من الكائنات الحيّة.
- يشرح طرق تحليل الحمض النووي البشري.

الأدوات المستعملة: شفافيات ونماذج وأفلام توضيحية تظهر عمل تقنيات الهندسة الوراثيّة المختلفة.

صفحات الطالب: من ص 64 إلى ص 67

صفحات الأنشطة: من ص 31 إلى 33

عدد الحصص: 3

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (51)، ويقرؤون التعليق المرافق له. إشرح لهم أنّ بحوث ستيف هويل وزملائه أثبتت إمكانيّة تعاون جينات من كائنات مختلفة، كالحيوانات والنباتات. اسأل: ما هي التقنية الّتي ساعدت العلماء على فهم آلية التعبير الجيني أكثر؟ **(الهندسة الوراثيّة)**

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الهندسة الوراثيّة، وجّه إليهم السؤال التالي:

- كيف تتغيّر المعلومات في جين ما؟ **(عن طريق الطفرات)**

2. علِّم وطبِّق

1.2 مفهوم الهندسة الوراثيّة

بعد قراءة الطلّاب فقرة مفهوم الهندسة الوراثيّة، اسأل:

بمَ تسمح الهندسة الوراثيّة؟ **(تسمح بتعديل الكائنات الحيّة، بتشخيص الفرد وبتحديد تتابع أزواج القواعد النيتروجينية في DNA الكائن.)**

أوضح للطلّاب أنّ علماء الأحياء يستخدمون معلوماتهم عن تركيب حمض DNA وخواصّه الكيميائية ليدرسوه يحللوه ويعدّلوه.

تُستخدَم تقنيات لاستخلاص حمض DNA من الخليّة، لقطعها إلى قطع صغيرة، لتحديد تتابع القواعد النيتروجينية، لنسخه إلى عدّة نسخ وللتغيير في تتابع القواعد النيتروجينية فيه.

أشر إلى أنّ تلك التقنيّات هي تقنيّات الهندسة الوراثية.

2.2 الفصل الكهربائي للهلام

نشاط توضيحي

اعرض على الطلّاب نتائج تحليل عمل إنزيمات القطع على حمض DNA ونتائج الفصل الكهربائي للهلام. قد ترغب في إعداد تحليل يظهر عمل إنزيمات القطع، وذلك من خلال تقطيع تتابع DNA بإنزيمي قطع مختلفين بشكل منفصل، وكذلك بخليط من هذين الإنزيمين. ضع العيّنات الثلاث المختلفة التي حصلت عليها بالقرب من بعضها على الهلام مع عيّنة من تتابع حمض DNA مكتمل وعيّنة DNA ذات قطع معروفة الطول. يمكن تحديد ترتيب القطع في تتابع حمض DNA من خلال الأشرطة على الهلام.

وجّه الطلّاب في خلال عمليات تجهيز حمض DNA للقيام بعملية الفصل الكهربائي للهلام. وظّف الشكل (53) للتأكّد من فهم الطلّاب لعمل إنزيمات القطع.

إجابة سؤال الشكل (53) صفحة 65 في كتاب الطالب: يقطع إنزيم القطع التتابع بين القاعدتين G و A في شريطي حمض DNA.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «إعداد نماذج مسبارات حمض DNA» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 31، 32 و33.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على إكتشاف دور مسبارات حمض DNA في تحديد هويّة الشخص.

3.2 تفاعل البلمرة المتسلسل

إجابة سؤال الشكل (54) صفحة 66 في كتاب الطالب:

العدد بعد الدورة الأولى $2^1 = 2$

العدد بعد الدورة الثانية $2^2 = 4$

العدد بعد الدورة الثالثة $2^3 = 8$

العدد بعد n دورة $= 2^n$

إذًا عدد الكروموسومات بعد 5 دورات هو $2^5 = 32$ DNA.

4.2 عمليّة التشذيب لإنتاج DNA مؤشّب (معاد الصياغة)

نشاط توضيحي

لتوضيح عملية التشذيب، قسّم الطلّاب إلى مجموعتين ودع كلّ مجموعة تشكل سلسلتين مستقلّتين من حمض DNA. اطلب إلى أحد الطلّاب تأدية دور إنزيم القطع لقطع سلسلتي حمض DNA في حين يؤدي طالب آخر دور إنزيم الربط لربط الأطراف اللاصقة المنتجة بعد القطع. وذلك لإنتاج DNA مؤشّب في النهاية.

كما تسمح الهندسة الوراثيّة للعلماء بتشخيص الفرد من خلال خصلة شعره، مثلًا، لمعرفة ما إذا كان يحمل الجين المسبّب لاضطراب معيّن، ولتحديد تتابع أزواج القواعد النيتروجينية في حمض DNA الخاصّ به.

2. الفصل الكهربائي للهلام Gel Electrophoresis

نذكر من بين تقنيات الهندسة الوراثية **الفصل الكهربائي للهلام Gel Electrophoresis، وهي عملية تسمح بفصل قطع حمض DNA بحسب أطوالها على مادّة شبه صلبة من الهلام بعد تعريضها لحقل كهربائي**، وعادة ما يُقطّع حمض DNA إلى قطع قبل عملية الفصل الكهربائي للهلام.

تبدأ عملية الفصل، شأنها شأن التقنيات المختلفة التي تسمح بدراسة بنية جزيء حمض DNA وتحليلها بتطبيق الخطوتين التاليتين:

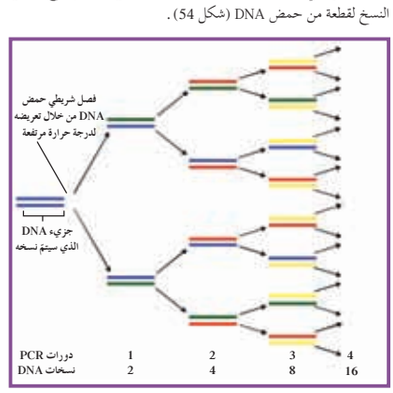
- **استخلاص حمض DNA Extraction DNA** من خلايا كائنات حية.
- **قطع حمض DNA Cutting DNA** بخلطه بنوع من **إنزيمات القطع Restriction Enzymes وهي إنزيمات تقطّع حمض DNA عندما تتعرّف تتابع أزواج نيوكليوتيدات محدّدة، ولكلّ إنزيم قطع تتابع محدّد وموقع محدّد للقطع** (شكل 53).

عندما يُضاف إنزيم القطع إلى عيّنة حمض DNA، يقطّع روابط حمض DNA التساهمية عند تتابع قواعد محدّدة. وبهذا تتكسّر عيّنة حمض DNA إلى قطع صغيرة، وتكون أطرافها مؤلّفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة، وتُسمّى **الأطراف اللاصقة Sticky Ends** لأنّها تكون مفتوحة لروابط جديدة.

(شكل 53)
يتعرّف إنزيم القطع التتابع ذي القواعد الستّ GAATTC. أين يُقطع التتابع؟

3. تفاعل البلمرة المتسلسل Polymerase Chain Reaction (PCR)

تساعد تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل Polymerase Chain Reaction (PCR) على تكوين نسخ عديدة عن جزيء معيّن من شريط حمض DNA من خلال تناسخ إنزيمي خارج النظام الحيوي (أيّ أنها طريقة لنسخ قطعة من حمض DNA في المختبر وليس في الكائنات الحيّة)، ومضاعفة إنتاج هذه النسخ لكي يتسنّى إجراء اختبارات وأبحاث إضافية عليها. عندما يتطوّر التفاعل، يُستخدم حمض DNA المُصنَّع كقالب للتناسخ، ما يُنشّط تفاعلات متسلسلة Chain Reaction حيث يحدث نموّ أسّي Exponential Growth لقالب حمض DNA لإنتاج ملايين النسخ لقطعة من حمض DNA (شكل 54).



(شكل 54)
يُستخدم تفاعل البلمرة التسلسلي لإنتاج الكثير من نسخ الجينات فيمو عددها أسّيًا. كم قطعة من جزيء DNA سوف تنتج بعد خمس دورات؟

4. عملية التشذيب لإنتاج DNA مؤشّب (معاد الصياغة) Splicing to Produce Recombinant DNA

يُمكن تغيير تتابعات القواعد النيتروجينية في حمض DNA بطرق متعدّدة، فيُمكن إنتاج سلسلة مضاعفة من حمض DNA في المختبر باستخدام تقنيات وأدوات خاصّة. ثمّ تُضاف هذه السلسلة المصنّعة إلى سلسلة من حمض DNA الموجودة في كائن حي باستخدام إنزيمات خاصّة (إنزيمات القطع وإنزيمات الربط). تؤدّي هذه العملية إلى صناعة **DNA مؤشّب Recombinant DNA كونه معدًّا من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة** (شكل 55).

3. قيِّم وتوسَّع

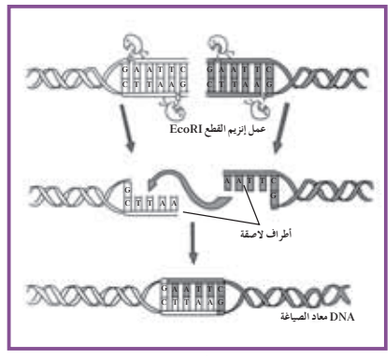
1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوات التالية أو جميعها:

- مراجعة أهداف الدرس من خلال وصف جميع الأشكال التي وردت فيه.
- إعداد جدول يظهر التقنيات المُستخدَمة للتلاعب ببنية حمض DNA والتحكّم بها، يوضّح الخطوات والاستخدامات.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 2–2

1. جهاز الفصل الكهربائي للهلام يفصل الجزيئات المختلفة تبعًا لحجمها. تقطع إنزيمات القطع جزيء حمض DNA إلى قطع توضع في مسارات الحقل الهلامي المشحونة كهربائيًّا. تتحرّك قطع حمض DNA في مسارات الحقل الهلامي تبعًا لحجم كلّ منها، ثمّ تُصبَغ حتّى يمكن رؤيتها.
2. تفاعل البلمرة التسلسلي تقنية تقوم على تكوين عدّة نسخ لتتابع قطعة من حمض DNA محدّدة باستخدام إنزيم التفاعل. تُستخدَم هذه التقنية في تشخيص الأمراض الوراثية وفي مجال الطبّ الشرعي.
3. باستحداث طفرات عشوائية أو استخدام تقنية حمض DNA المؤشّب.



(شكل 55)
تصنيع DNA مؤشّب (معاد الصياغة) من DNA مصنّع وDNA كائن حي.

مراجعة الدرس 2–2

1. ما هي فكرة عمل جهاز الفصل الكهربائي للهلام؟
2. ما المقصود بتفاعل البلمرة المتسلسل؟
3. كيف يمكن للتركيب الجيني أن يتغيّر؟

فقرة إثرائية

علم الأحياء والمجتمع

تفاعل البلمرة المتسلسل: تقنية متعدّدة الإستخدامات

هي تقنية مخبرية اكتشفها عام 1983 م تقريبًا العالم د. كاري مولس (Dr. Kary Mullis). تمكّن هذا العالم في عام 1985 م من نشر تقنية PCR فكانت هذه التقنية بوّابة لكثير من التطوّرات في مجال التقنية الحيوية. تُستخدم هذه التقنية في تشخيص الأمراض الوراثية وفي مجال الطبّ الشرعي حيث أنّها إحدى الطرق للكشف عن مرتكبي الجرائم أو لتحديد الأبوّة إذ تسمح بمضاعفة أقلّ كمّية من المادّة الوراثية حتّى لو كانت مستمدّة من خليّة واحدة.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

- **مهارة التعبير:** استُخدِمت بصمة حمض DNA الوراثية في قضايا جنائية عديدة. دع الطلّاب يبحثون في الصحف والمجلّات عن إحدى القضايا التي استُخدِمت فيها بصمات حمض DNA الوراثية كدليل مادّي لتحديد هوية الفاعل أو تبرئة متهم. اطلب إليهم تجهيز بيان كتابي يحدّدون فيه لماذا يجب أو لا يجب استخدام بصمة حمض DNA كدليل مادّي.

الأهداف:
- يصنِّف تطبيقات الهندسة الوراثية.
- المقارنة بين التقنيات المُستخدَمة في هذه التطبيقات.

الأدوات المستعملة: شفافيات أو صور لأنواع مختلفة من الخضار والفاكهة المعدّلة وراثيًّا.

صفحات الطالب: من ص 68 إلى ص 74

صفحات الأنشطة: من ص 34 إلى 38

عدد الحصص: 2

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (56)، ويقرؤون التعليق المرافق له. اشرح أنّ الضمادات البيولوجية المهندسة وراثيًّا تُعدّ واحدة من المنتجات العديدة التي أنتجتها الهندسة الوراثية. اسأل:

لماذا تُستخدَم خلايا الجلد المهندسة وراثيًّا؟ **(لاستبدال الجلد المحروق أو الذي أتلفته الأمراض.)**

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول تطبيقات الهندسة الوراثية، وجّه إليهم السؤال التالي:

ما هي بعض تقنيات الهندسة الوراثية؟ **(الفصل الكهربائي للهلام وتفاعل البلمرة المتسلسل)**

2. علِّم وطبِّق

1.2 استنساخ الجين داخل بكتيريا

قبل أن يدرس الطلّاب عملية استنساخ الجين لإنتاج الإنسولين البشري، ناقش الاضطراب المعروف بمرض البول السكّري، ووظيفة هرمون الإنسولين في الجسم. تأكّد من أنّ الطلّاب يدركون أنّ الأشخاص المصابين بمرض البول السكّري يجب أن يُحقَنوا يوميًّا بالإنسولين لضبط مستويات جلوكوز الدمّ في أجسامهم. وجِّه الطلّاب إلى استنتاج أنّ الهندسة الوراثية نجحت في إنتاج كمّيات ضخمة من الإنسولين البشري، وهي متاحة لكلّ شخص يحتاج إليها.

الدرس 2-3
تطبيقات الهندسة الوراثية
Application of Genetic Engineering

الأهداف العامة
- يصنّف تطبيقات الهندسة الوراثية.
- يقارن بين التقنيات المُستخدَمة في هذه التطبيقات.

(شكل 56)

قد يصبح يومًا ما الضّماد البيولوجي المهندس وراثيًّا علاجًا للجروح (شكل 56). يحتوي هذا الضّماد على خلايا جلد إنسان مُهندَسة وراثيًّا تُنتِج بروتينًا يحفّز النموّ. سيصبح استخدام المنتجات المُهندَسة وراثيًّا، سهلًا كوضع الضّماد.

1. استنساخ الجين داخل البكتيريا

Gene Cloning in Bacteria

التعرّف على الجينات ليس الهدف الوحيد الذي يسعى إليه علماء الهندسة، فباستخدام التقنيات الحديثة، يقوم العلماء بتصنيع جينات جديدة بربط DNA الجينات التابعة لكائنات حية مختلفة. ويُطلَق على حمض DNA المكوَّن اسم DNA مؤشَّب.

وباستخدام تقنية حمض DNA المؤشَّب، تمكّن العلماء من نقل الجينات من خلايا أحد الكائنات إلى خلايا كائن آخر. مثال على ذلك، تمكّن علماء الهندسة الوراثية من نقل جينات خاصّة بالإنسان إلى البكتيريا أو الخميرة القادرتين على استخدام جين الإنسان لإنتاج كمّية أكبر من البروتينات التي يشفّر لها الجين. وعندما تُنقَل الجينات إلى خلايا البكتيريا أو الخميرة، تنسخاها في خلال نسخهما لحمض DNA الخاص بهما.

68

نشاط سريع

حفّز الطلّاب على قدح أذهانهم لوضع لائحة بأسباب التعديل الوراثي للبكتيريا الذي يقوم به الباحثون في دراساتهم. يجب أن يصفوا كيف يعتبر التحوّل البكتيري مفيدًا في التجارب والأبحاث. استخدم إحدى اللوائح التي أعدّها الطلّاب، وأضف إليها أسبابًا واحذف منها أخرى كلّما تقدّمت في تدريس هذا الفصل.

وجّه اهتمام الطلّاب إلى دراسة خطوات إنتاج حمض DNA المؤشّب. تأكّد من أنّهم يعرفون أنّ البلازميد قطعة حلقية صغيرة من حمض DNA توجد في بعض أنواع البكتيريا. اسأل:

* لماذا يجب أن يُقطَع كلّ من البلازميد والجين البشري بإنزيم قطع نفسه؟ **(لكي يكون لجزيئي حمض DNA أطراف متلاصقة ومتكاملة.)**
* في اعتقادك، كيف تمّ فصل الجين البشري عن حمض DNA في الخليّة البشرية؟ **(تمّ فصل الجين البشري عن طريق قطع جزيء حمض DNA الموجود على الهلام االمفصول باستعمال تقنية الفصل الكهربائي للهلام.)**

قم بمحاكاة الخطوات المتّبعة في عملية استنساخ الجين الموضّحة في الشكل (57)، وكوّن حلقة باستخدام شريط من القماش لتمثّل البلازميد. بعد ذلك، افتح الحلقة بقطعها بالمقصّ. أحضر شريط قماش آخر من لون مختلف ليمثّل جين الإنسولين. أدخل جين الإنسولين إلى البلازميد لكي تنتج بلازميد مؤشّب. أدخل هذا البلازميد إلى أنبوبة ورقية تمثّل الخليّة البكتيرية لتحاكي الخطوة رقم 4. اسأل:

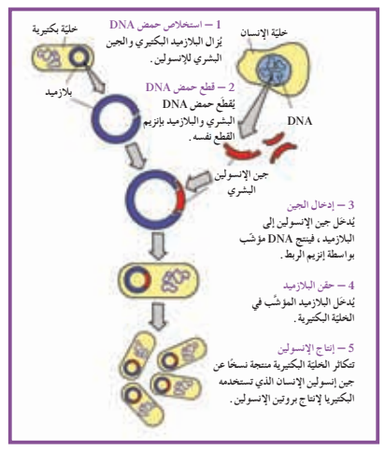
* كيف تستخدم الخليّة البكتيرية البلازميد المؤشّب؟ **(تستخدم الخليّة البكتيرية جين الإنسولين الذي تمّ ادخاله إلى البلازميد لإنتاج بروتين الإنسولين.)**

تكامل العلوم

تتضح أهمّية الاستنساخ في أعمال عالمة البيولوجيا الجزيئية الأميركية من أصل آسيوي، فلوسي وونج ستال Flossie Wong–Staal. فقد توصّلت العالمة إلى تقنية لاستنساخ جينات من فيروس عوز المناعة البشرية المكتسبة HIV، مكّنت من إنتاج الفيروس بكمّيات كافية لتتمّ دراسته.

استنساخ الجين هو من عمليات الهندسة الوراثية التي تُستخدَم لإنتاج نسخ عن الجينات. لنقل حمض DNA إلى خليّة ما، تستخدم الهندسة الوراثية حاملًا للمادّة الوراثية يُسمّى **ناقلًا Vector**، وتحتوي البكتيريا على ناقلات تُسمّى **بلازميدات Plasmids، وهي قطع حلقية صغيرة من حمض DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري**. كما استخدم العلماء أيضًا الفيروسات كناقلات لنقل حمض DNA إلى الخلايا.

مثال على استخدام تقنية حمض DNA المؤشّب، المُستخدَمة لاستنساخ الجينات، عملية إنتاج الإنسولين البشري داخل خليّة بكتيرية (شكل 57). **الإنسولين هو هرمون يُنتج طبيعيًا بواسطة البنكرياس، ويُنظّم كمّية الجلوكوز في الدمّ، وهو يُستخدَم لعلاج المصابين بداء السكّري**. يُمكن لجين الإنسولين البشري أن يُدخَل إلى بلازميد البكتيريا، وعندما تتكاثر هذه وتنمو، تُنتِج بروتين الإنسولين.



(شكل 57)
استنساخ الجين
باستخدام تقنية حمض DNA المؤشّب، يمكن تغيير البكتيريا وراثيًا لإنتاج بروتينات الإنسان. كيف يمكن استنساخ الجينات لكي تُستخدَم في إنتاج الإنسولين البشري؟

قبل نقل الجينات من الإنسان إلى البكتيريا، يجب أن تقوم إنزيمات القطع بقطع حمض DNA لجين إنسولين الإنسان وحمض DNA الخاصّ بالبلازميد، وتذكّر أنّ إنزيمات القطع تقطع حمض DNA عند مواقع محدّدة. وتوضّح الخطوة 2 في الشكل (57) أنّ قطع حمض DNA تملك قواعد غير متماثلة عند كلّ طرف.

الأطراف اللاصقة لقطعة DNA للإنسان وقطعة DNA البلازميد متكاملة، أي سوف ترتبط سلسلة القواعد عند أطراف قطعة DNA الإنسان بالأطراف اللاصقة لقطعة DNA البلازميد، ومن خلال عملية الربط هذه، تتّحد قطع حمض DNA البشري مع البلازميد. عندئذ تصبح الجينات مؤشّبة، ويُدخل البلازميد إلى الخليّة البكتيرية، فتتكاثر الخليّة البكتيرية من جديد وتُنتِج نسخًا لجين الإنسولين البشري الذي تستخدمه البكتيريا لإنتاج بروتين الإنسولين.

2. تطبيقات الهندسة الوراثية في الزراعة والصناعة
Application of Genetic Engineering in Agriculture and Industry

1.2 الهندسة الوراثية في المجال الزراعي
Application of Genetic Engineering in Agriculture

أحد أهداف الهندسة الوراثية هو تحسين نوعية المحاصيل الزراعية وكمّيتها، بطرق عديدة كما هو موضّح في الشكل (58). تسمح التقنيات الجديدة للهندسة الوراثية للنباتات بمقاومة الآفات ومبيدات الأعشاب الضارّة، وانتاج فاكهة وخضار جديدة تناسب التسويق والتخزين وتُعتبَر معدّلة وراثيًّا لأنّ حمضها النووي قد عُدّل بإضافة جين من كائنات حيّة أخرى.

أحد هذه الخضروات المعدّلة وراثيًّا التي طُرحَت في الأسواق هو ثمرة الطماطم التي تمّ إنضاجها بواسطة الهندسة الوراثية ببطء شديد، بحيث لا تتلف بسرعة وذلك بتغير الجين المسؤول عن نضج الطماطم ونسخه. والطماطم المنتَجة بالهندسة الوراثية غالية الثمن ومذاقها مختلف نوعًا ما، وهي تُعتبَر أحد أمثلة الهندسة الوراثية التي برزت في عالم الإنتاج الزراعي.

(أ) يمكن تطبيق الهندسة الوراثية على المحاصيل لمقاومة الآفات المدمّرة.

(ب) قد تُمكّن التقنية الحيوية من إنتاج جذور تقاوم الجفاف.

(جـ) قد تُسهّل الهندسة الوراثية شحن الإنتاج.

(شكل 58)
هندسة الطماطم وراثيًا
تُعتبر الطماطم ومحاصيل أخرى أهدافًا للكثير من ابتكارات الهندسة الوراثية

نشاط توضيحي

يعتبر استخدام نموذج لتغير البكتيريا وراثيًّا للتحوّل البكتيري طريقة عظيمة لمساعدة الطلّاب على فهم كيفية التعامل مع الجين ببراعة. عند مناقشة التغير البكتيري وراثيًّا، زوّد الطلّاب بالأدوات المناسبة. أفضل هذه الأدوات قطعة من خرطوم الحديقة المقطّع إلى قطع لتمثيل البلازميد الأصلي، بالإضافة إلى قطع صغيرة من الوصلات الخشبية المغطّاة بأشرطة من ألوان مختلفة لتمثيل الجينات المدمجة. (يمكن استعمال النماذج الورقية أيضًا.)

إجابة سؤال الشكل (57) صفحة 69 في كتاب الطالب: يجب أن يذكر الطلّاب الخطوات الخمس.

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «استنساخ جين الإنسولين البشري» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 34 و35.

يساعد هذا النشاط الطلّاب على تحديد أهمّية الاستنساخ الجيني في معالجة الأمراض.

2.2 تطبيقات الهندسة الوراثية في الزراعة والصناعة

أشر إلى أنّه من المتعارف عليه أنّ الأبقار تعطي هرمون نموّ يتمّ الحصول عليه من البكتيريا المعدّلة وراثيًّا، وأنّ الأبقار التي تمّت معالجتها بهذا الهرمون تدرّ حليبًا أكثر، بينما تنتج الثيران لحمًا قليل الدهون أو خاليًا منه. ناقش الطلّاب في ما إذا كانوا يؤيّدون معالجة الأبقار بهرمون النموّ ولماذا؟ **(ستتنوّع إجابات الطلّاب.)**

نشاط توضيحي

شجّع الطلّاب على إعداد نموذج لكائن معدّل وراثيًّا. قد يختارون الخليّة البكتيرية، إحدى النباتات أو أحد الحيوانات. إذا كان ممكنًا، حاول أن تحضر عدّة أنواع من الكائنات إلى الفصل. قد يستخدم الطلّاب موادّ مختلفة لإعداد نموذج ثلاثي الأبعاد للكائن، أو قد يرسمون الكائن تخطيطيًّا. في الحالتين، يجب أن يصفوا الجين أو الجينات التي ستُدخَل إلى الكائن، وتأثيراتها، ويتشاركونها مع زملائهم في التركيب الظاهري للكائن، وكيف يكون هذا التركيب الجديد مفيدًا. دع الطلّاب يقدّمون نماذجهم أمام زملائهم.

نشاط سريع

اطلب إلى الطلّاب وصف طريقة إنتاج صفة معيّنة من خلال عملية نقل الجينات. أخبرهم بضرورة تضمين نصوصهم إرشادات تفصيلية. راجع بعض الطرائق لتعزّز فهم كيف تحدث عملية نقل الجينات.

تصويب مفهوم خاطئ

قد يكون لدى الطلّاب فكرة خاطئة مفادها أنّ الطريقة المستخدمة لتعديل الكائن وراثيًّا سهلة. أكّد لهم أنّ هذه الطريقة معقّدة وغالبًا ما تفشل بدون أسباب واضحة. على سبيل المثال، يحقن العلماء 50 بويضة (في الوسط) بحمض DNA قبل أن تنمو بويضة واحدة منها لتكوين جنين حيّ.

2.2 الهندسة الوراثية في المجال الحيواني

Application of Genetic Engineering in Animal Field

يدرس علماء الهندسة الوراثية أيضًا طرقًا لتحسين نوعية الماشية. يُمكِن إنتاج حيوانات معدّلة وراثيًّا من خلال حقن قطعة من شريط حمض DNA مباشرة في بويضة الحيوان كما هو موضّح في الشكل (59).

الجينات الخاصّة بالحيوانات التي تُنتج اللحوم الكثيرة أو التي تقاوم الأمراض قد تُحقَن يومًا ما داخل الخلايا التناسلية للماشية لنقل هذه الصفات المرغوب فيها إلى نسلها.

3.2 الهندسة الوراثية في التطبيقات الصناعية

Application of Genetic Engineering in Industry Application

وقد أوضح البحث كيف أنّ الهندسة الوراثية مكّنت البكتيريا من إنتاج هرمون محفّز لدرّ الحليب لدى الماشية، وبالتالي إذا تناولت الجبنة المصنّعة من هذا الحليب، تكون قد استهلكت بالفعل طعامًا مهندسًا وراثيًّا. حاليًا، معظم الجبن المُنتَج في الولايات المتّحدة يُصنَع من مكوّن مهندس وراثيًّا يُسمّى إنزيم الكيموسين Chymosin يحلّ محلّ إنزيم الرنين Rennin، ويُستخرَج من بطانة معدة البقرة. كلّ من الرنين والكيموسين يخثّران الحليب لتصنيع الجبنة.

يُصنَع الكيموسين من خلال نقل جينات البقرة التي تُشفّر الرنين إلى البكتيريا، حيث تُستنسَخ الخلايا البكتيرية لتكوين الكيموسين.

بالإضافة إلى هذه الأمثلة، تُستخدَم الكائنات الحيّة المعدّلة وراثيًّا في معالجة مياه الصرف الصحي. وتُستخدَم أيضًا في تحويل السيليلوز في جدران خلايا النبات إلى زيت الوقود. وفي تنظيف بقع الزيت ومستودعات الفضلات السامّة. والبكتيريا هي أشهر الكائنات وأكثرها استخدامًا في الهندسة الوراثية.

شكل (59)
يقوم العلماء بإنتاج حيوانات معدّلة وراثيًّا باستخدام الحقن المكروي لحقن حمض DNA في بويضة حيوان. كيف تختلف هذه العملية عن البكتيريا المعدّلة وراثيًّا؟

فقرة إثرائية

علم الأحياء في حياتنا اليومية

إنتاج نباتات معدّلة وراثيًّا

يتمّ إنتاج النباتات المعدّلة وراثيًّا بأساليب متعدّدة أهمّها طريقة البيوليستيك وطريقة الأغروبكتيريوم التي تستخدم بكتيريا تحمل الاسم نفسه (شكل 60).

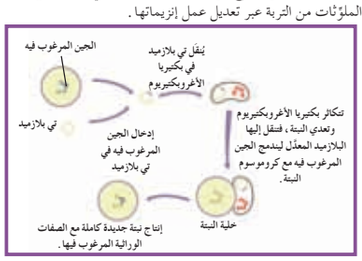
طريقة البيوليستيك **Biolistic**

يتمّ تحميل حمض DNA على جسيمات من الذهب Gold Microparticles تُطلَق بسرعة كبيرة من مسدّس الجين Gene Gun لتخرق غشاء الخلايا النباتية السميكة وتصل إلى النواة، فيندمج حمض DNA الذي يحمل الموروثة بكروموسومات الخليّة النباتية (شكل 60 – أ).

(شكل 60 – أ)
إنتاج نباتات معدّلة وراثيًّا بطريقة البيوليستيك

طريقة الأغروبكتيريوم **Agrobacterium**

تُدخَل الموروثة باستخدام تقنية الهندسة الوراثية في تي بلاسميد Ti plasmid داخل الأغروبكتيريوم. وعندما تتكاثر هذه البكتيريا في النبتة، يمكنها نقل البلازميد المؤشَّب إلى خلايا النبتة لتصبح بدورها ناقلة للموروثة (شكل 60 – ب). وتُستخدَم هذه التقنية لإنتاج نباتات تتحمّل الجفاف والصقيع، ونباتات أخرى تساعد في إزالة بعض الملوّثات من التربة عبر تعديل عمل إنزيماتها.



(شكل 60 – ب)
إنتاج نباتات معدّلة وراثيًّا بطريقة الأغروبكتيريوم

إجابة سؤال الشكل (59) ص 71 في كتاب الطالب: تدمج البكتيريا حمض DNA المحقون بالبلازميد الخاص بها في حين يتوجّب على الخلايا الحيوانية دمجه في الكروموسوم أو سيُفقد في خلال الإنقسام الخلوي.

3.2 تطبيقات الهندسة الوراثية في الطبّ

نشاط سريع

دع مجموعات من الطلّاب تبحث عن التكاليف الطبيّة السنوية لمعالجة للأمراض التالية: التليّف الحوصلي، الهيموفيليا (نزف الدمّ)، البول السكّري والالتهاب الكبدي الوبائي B. دع المجموعات تقدّم تقريرًا عن صنف واحد وتقارن التكاليف. يجب أن يحاولوا البحث عن طرائق لتسهيل تشخيص هذه الأمراض وطرائق لعلاجها جينيًّا.

(أ) العلاج الجيني

اطلب إلى الطلّاب تفحّص الشكل (61)، ثمّ اسأل:

- ما الذي يُستخدَم لحمل حمض DNA إلى داخل الخلايا بدلًا من البلازميد؟ **(فيروس معدَّل وراثيًّا)**
- لماذا لا يسبّب الفيروس المرض للشخص؟ **(تمّ تحوير حمض DNA الفيروسي أو تعديله لمنع الفيروس من إحداث الإصابة بالمرض.)**

ذكّر الطلّاب بموضوع التحكّم في التعبير الجيني في الخلايا حقيقية النواة، ثمّ اسأل:

- هل جميع خلايا الجسم تنتج الهيموجلوبين؟ **(لا، فقط خلايا نخاع العظام.)**
- لماذا يحقن الباحثون جين الهيموجلوبين في خلايا نخاع العظام وليس في خلايا العضلات أو خلايا الجلد؟ **(خلايا الجلد والعضلات لا تنتج الهيموجلوبين، لذلك لا يظهر تأثير جين الهيموجلوبين في هذه الخلايا، بل يعبّر عنه فقط في خلايا نخاع العظام، حيث يتمّ إنتاج كريّات الدمّ الحمراء.)**

4.2 أخلاقيات الهندسة الوراثية

أشر إلى أنّ الهندسة الوراثية وغيرها من التقنيات الحديثة هي موضع جدل واسع بين العلماء وغيرهم من المسؤولين الاجتماعيين والسياسيين ورجال الدين. يخشى الكثير منهم استخدام تلك التقنيات في غير محلّها، ما قد يسبّب الكثير من المشاكل في المجتمعات البشرية.

3. تطبيقات الهندسة الوراثية في الطب

Genetic Engineering's Applications in Medicine

استُخدِمت طرق الهندسة الوراثية لتطوير العلاج الجيني، وتحسين اللقاحات والأدوية الطبّية وتطويرها، وتشخيص الاضطرّابات المرضية.

العلاج الجيني Gene Therapy

إحدى التقنيات التي نمت بسرعة في الهندسة الوراثية هي **العلاج الجيني Gene Therapy، وهي العملية التي يتمّ فيها استبدال الجين المسبّب للاضطراب الوراثي بجين سليم فاعل.** وبهذه الطريقة، يتمكّن الجسم من العمل بشكل سليم وصحيح. يختلف العلاج الجيني عن اللقاحات والأدوية المعالجة لأنّه يعمل على تغيير الجينات التي تسبّب الاضطراب الجيني.

حدثت أوّل محاولة لعلاج مرض وراثي بشري بنقل الجين في العام 1990. وفي العام 1999، شُفِيَت فتاة صغيرة فرنسية من اضطراب وراثي في المناعة عندما أُخِذت خلايا من نخاعها العظمي، وعُدِّلت في المختبر، ثمّ أُعيدت إلى جسمها ما أدّى إلى تقوية جهازها المناعي بنسبة 40%.

يُوضّح الشكل (61) إحدى الطرق التي استخدمها الباحثون لممارسة العلاج الجيني. وغالبًا ما تُستخدَم الفيروسات المعدَّلة كناقل بسبب قدرتها على الدخول إلى الخلايا وتعديل المادّة الوراثية، بدون أن تُسبّب مرضًا.

وتقتضي هذه الطريقة إضافة قطعة من حمض DNA تحتوي على الجين البديل إلى DNA الفيروس المعدَّل وراثيًّا القادر على حمل الجين إلى داخل الخلايا لتصحيح التشوّهات الجينية.

(شكل 61)

العلاج الجيني هو عملية استبدال الجينات التي تُسبّب اضطرابات وراثية بأخرى سليمة. ويُوضّح هذا الشكل كيفية استخدام الفيروس المعدّل وراثيًا لإيصال جين الهيموجلوبين السليم إلى داخل نخاع عظام شخص.

73

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

- **مهارة البحث:** اطلب إلى الطلّاب البحث في مكتبة المدرسة عن كائن معدّل وراثيًّا، وتوضيح إيجابياته وسلبياته.

3. قيّم وتوسَّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون الخطوة التالية:

دع الطلّاب يجمعون معلومات حول خضار أو فاكهة معدّلة وراثيًّا، ويحضّرون عرضًا لشرائح تتضمّن معلومات تعرّف خصائص هذه الفاكهة أو الخضار، والتقنية التي استخدمت لإنتاجها. ثمّ اطلب إليهم عرض إيجابيات إنتاج هذا النوع وسلبيّاته على المستوى البيئي، الصحّي والاقتصادي.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 2–3

1. يجب أن يذكر الطلّاب ثلاثة أمثلة محدّدة تُستخدَم في الزراعة والصناعة والطبّ.
2. تُستخدَم تقنية حمض DNA المؤشَّب لإنتاج الإنسولين البشري لمعالجة مرضى البول السكّري، أو لإنتاج هرمون النموّ البشري، أو لإنتاج لقاح للتحصين ضدّ الالتهاب الكبدي الوبائي B. تُقبَل جميع الإجابات المنطقية.
3. يحاول الأطبّاء علاج الاضطرابات الوراثية عن طريق إدخال نسخ من الجينات السليمة إلى الخلايا التي تكون فيها هذه الجينات معتلّة.
4. تُقبَل جميع الإجابات المنطقية المدعّمة بحجج وأدلّة.

لقد أمدّ العلاج الجيني الباحثين بأداة جديدة لعلاج بعض أمراض الإنسان التي اعتُبِرت عضال وغير قابلة للعلاج. قد تنفع مثل هذه الأبحاث في علاج مرض **الهيموفيليا Hemophilia** مثلًا، وهو مرض يتّصف بعدم تخثّر الدمّ، فالمصابين به ينقصهم البروتين اللازم لذلك. ولكنّ البحث سلّط الضوء على العوائق الرئيسية التي تعترض طريق فعالية العلاج الجيني. ففي حالة تطوير العلاج لمرض الهيموفيليا الخطوة الأولى هي إيجاد وسيلة لصنع البروتين الضروري لتخثّر الدم. أمّا الخطوة الثانية والأصعب فهي إيجاد وسيلة لضبط كمّية إنتاج هذا البروتين.

أسهم العلاج الجيني في معالجة أمراضٍ كان من الصعب معالجتها إلّا أنّ نجاح تجاربه، لسوء الحظّ، ليس دائمًا مضمونًا.

4. أخلاقيات الهندسة الوراثية

Ethics of Genetic Engineering

لهذه التقنية، فوائد عديدة كالكشف المبكّر عن العديد من الأمراض الوراثية وتطوير العلاجات والكشف عن خفايا الحمض النووي وتطوير الصناعة والزراعة والطبّ.

إلّا أنّ المخاوف كثيرة لأنّ العالِم يستطيع مثلًا التلاعب بالجينات، فيمكنه عن طريق الخطأ صنع كائن حيّ **كالبكتيريا Bacteria** التي يمكن أن تؤدّي إلى انتشار وباء جديد لا علاج له، عدا عن أنّ تصنيع نباتات أو حيوانات يمكنه تغيير التوازن البيئي. ذلك إلى جانب قضية الاستنساخ غير العلاجي المثيرة للجدل إذ يمكن أن يصبح الإنسان مجرّد سلسلة من الرموز الجينية. لا بدّ بالتالي من طرح الأسئلة التالية هل يستطيع الإنسان خلق الحياة؟ وهل يتقيّد كلّ الباحثين بقوانين الأخلاقيات الحيوية؟ هل نحن في طريقنا إلى التجارة بالجينات، فلا يعود هناك خصوصية للبشر؟ قد تصعب الإجابة عن هذه الأسئلة لذلك يجب اتباع القوانين والتشريعات الدولية والالتزام بالبروتوكولات العلمية لإبقاء هذه الأبحاث في خدمة الإنسان والبيئة.

مراجعة الدرس 2–3

1. أذكر ثلاثة أمثلة على تطبيقات الهندسة الوراثية وفسّرها.
2. كيف تُستخدَم تقنية حمض DNA المؤشَّب في الطبّ؟
3. صِف كيفية عمل العلاج الجيني.
4. **التفكير الناقد:** هل تعتقد أنّ طرح مشروع يقضي باستخدام الهندسة الوراثية لتعديل صفات الأطفال وتحديدها يُعَدّ قانونيًّا؟ هل أنت مع هذه الفكرة أو ضدّها؟ علّل إجابتك.

الفصل الثالث

دروس الفصل

3–1: كروموسومات الإنسان

3–2: الوراثة لدى الإنسان

3–3: الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

3–4: المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت

مقدمة الفصل

وجّه الطلّاب للنظر أحدهم إلى الآخر، واطلب إليهم تحديد الصفات الخارجية التي يتشارك بها الجميع، والصفات الخاصّة لكلّ فرد منهم من مثل لون الشعر، لون العينين وشكلهما، شكل الأنف والأذن، وغيرها.

فسّر أن الجنس البشري مكوّن من أفراد تستطيع التزاوج في ما بينها، وأنّ له خصائص مشتركة، كما أنّ لكلّ فرد خصائص وصفات تميّزه عن غيره من الأفراد.

أنت تعلم أنّ الصفات المُشتَرَكة لكلّ البشر هي الصفات التي تُميّزهم عن باقي الكائنات الحيّة، وأنّ كلّ شخص ينفرد بخصائص مميّزة. كلّ هذه الصفات تنتجها جينات يرث الإنسان نصفها من والده والنصف الثاني من والدته. ما هي تلك الجينات وما عددها، وكيف تمّ اكتشافها؟

ساعد التقدّم التكنولوجي العلماء على التعمّق في دراسة نواة الخليّة والمادّة الكروموسومية الموجودة فيها، كما ساعدهم على استكشاف الجزيئات المكوّنة لتلك المادّة وتفحّصها. وقد توصّلوا، باستخدام التقنيات الحديثة إلى معرفة أسباب بعض الأمراض الوراثية والتشوّهات الخلقية التي كان وما زال يعانيها الكثيرون، حتّى الأجنّة قبل ولادتهم. ما هي الاكتشافات الحديثة التي توصّل إليها العلماء والتي ساعدت على فهم مكوّنات المادّة الكروموسومية ودورها في الوراثة؟ وكيف ساهمت تلك الأبحاث في معرفة أسباب الأمراض، الوراثية منها على وجه الخصوص، وإيجاد علاجات لها؟

دروس الفصل

الدرس الأوّل
- كروموسومات الإنسان

الدرس الثاني
- الوراثة لدى الإنسان

الدرس الثالث
- الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

الدرس الرابع
- المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت

الدرس 3-1

كروموسومات الإنسان

الأهداف:

- يحدّد عدد كروموسومات الإنسان وأنماطها في نواة الخليّة الجسمية.
- يظهر العلاقة بين الجينات والكروموسومات.
- يفسّر كيف يُحدَّد جنس الفرد.
- يفسّر عدم فاعلية الكروموسوم الجنسي X.

الأدوات المستعملة: شرائح مجهرية جاهزة لخلايا جسمية حيوانية، شفافيات أو صور لأنماط نووية لذكر وأنثى الإنسان، مجهر ضوئي.

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (62) ويقرؤون التعليق المرافق له. أشر إلى أنّ الكروموسومات هي مجموع المادّة الوراثية الموجودة في نواة الخلايا، والجينات هي أجزاء محدّدة من كروموسومات الإنسان، وهي موجودة لدى كلّ الأفراد في الموضع نفسه. وينتج الفرق بين الأفراد عن تنوّع أنماط الجينات (الأليّلات) عندهم.

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة للطلّاب حول الكروموسومات والوراثة في الإنسان، وجّه إليهم السؤالين التاليين:

- ما هو الإخصاب؟ **(هو اتّحاد نواتي الأمشاج الذكرية والأنثوية.)**
- ما الذي يحدّد جنس الإنسان؟ **(وجود الكروموسومين الجنسيين XX عند الأنثى، و XY عند الذكر.)**

2. علِّم وطبِّق

1.2 جينات الإنسان

أشر إلى أنّ الجينوم البشري هو المجموعة الكاملة للمعلومة الوراثية وهو يشمل عشرات الآلاف من الجينات، والجين هو جزء محدّد المكان من الكروموسوم عند كلّ فرد. ويرجع الاختلاف بين الأشخاص إلى اتّحاد أنماط جينات (أليّلات) مختلفة عندما تتكوّن اللاقحة من جهة، وإلى آلاف الجينات التي لها تتابعات قواعد نيتروجينية تميّز كلّ فرد عن الآخر من جهة أخرى.

صفحات الطالب: من ص 76 إلى ص 77

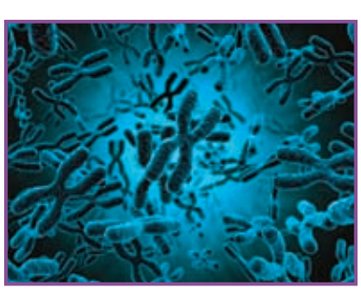
عدد الحصص: 3

الدرس 3-1

كروموسومات الإنسان
Human Chromosomes

الأهداف العامة

- يُحدّد عدد كروموسومات الإنسان وأنماطها في نواة الخليّة الجسمية.
- يُظهر العلاقة بين الجينات والكروموسومات.
- يُفسّر كيف يُحدَّد جنس الفرد.
- يُفسّر عدم فعالية الكروموسوم الجنسي X في الخلية الأنثوية.



(شكل 62)

"إعرف ذاتك" كانت أولى التعاليم التي ينقلها الفيلسوف إلى طلّابه ولا زالت كذلك حتّى اليوم. فمن بين الكائنات الحيّة التي تسكن هذا العالم، يشغل الإنسان الحيّز الأكبر من اهتمامنا. يجعلنا نتعجّب ونتساءل عن كيفية تركيب بنيته ومقدرته على التفكير والتحليل.
حتّى وقت قريب من تاريخ البشرية، لم يعرف العلماء سوى القليل عن الإنسان نسبة لمعرفتهم بباقي الكائنات. فالدراسات والأبحاث التي أجراها العلماء على الكروموسومات والجينات البشرية (شكل 62)، بالإضافة إلى النتائج التي توصّلوا إليها تُعتبَر حديثة نسبة إلى ما توصّلوا إليه عن الحيوانات والنباتات.

76

فسّر أن الجينات أو تتابعات القواعد النيتروجينية ليست كلّها مسؤولة عن إنتاج البروتينات، فما زال حتّى الآن دور الكثير منها غير معروف.

ذكّر الطلّاب بأنّ الجينات على الكروموسوم الواحد مرتبطة، وأنّها تورث معًا إلّا إذا حدثت عملية العبور أثناء الانقسام الميوزي.

2.2 الكروموسومات وتحديد الجنس

ذكّر الطلّاب بأن إحدى طرق تحديد جنس الكائن هي تحضير نمطه النووي ثمّ ذكّرهم بكيفية تحضير هذا النمط اسأل:

- هل يمكن للعلماء الاستعانة بكريّات الدمّ الحمراء لتحضير النمط النووي؟ **(كلا، لأنّ ليس لكريّات الدمّ الحمراء أنوية، فهي تفقدها بعد تكوّنها في النخاع العظمي وبذلك لا تحتوي على كروموسومات.)**
- ما الطور الأنسب لوقف عملية الانقسام الميتوزي لتحضير النمط النووي؟ لماذا؟ **(الطور الاستوائي لأنّ الكروموسومات تكون واضحة جدًّا في هذا الطور ومكوّنة من كروماتيدين شقيقين متّصلين أحدهما بالآخر عند السنترومير.)**
- ما هو الفرق بين الخليّة الجسمية والخليّة الجنسية من حيث عدد الكروموسومات؟ **(تحتوي الخلايا الجسمية على 46 كروموسومًا 44XX أو 44XY أمّا الخليّة الجنسية فتحتوي على 23 كروموسومًا 22X أو 22Y.)**
- ما هي نسبة احتمال ولادة طفل ذكر؟ **(50%)**

3.2 عدم فعالية الكروموسوم X

أشر إلى أنّ الكروموسومين الجنسيين XX متشابهان بعدد الجينات التي يحملانها لدى الأنثى، أمّا الكروموسومان الجنسيان XY فيختلفان من حيث عدد الجينات.

فسّر أنّ تعطيل الكروموسوم X عشوائي وبالتالي الكروموسوم X الفاعل لدى الأنثى قد يختلف بين خليّة جسمية وأخرى. فعلى سبيل المثال، قد تظهر لدى القطة الأنثى لونان من البقع في جسمها بالإضافة إلى اللون الأبيض، وذلك لأنّ الجين الذي يتحكّم بلون الفروة يقع على الكروموسوم X. وأشر إلى أن الكروموسوم X غير الفاعل يكون ملتصقًا بجدار الخليّة، ويمكن رؤيته بالمجهر في بعض الخلايا.

1. جينات الإنسان Human Genes

الجينوم البشري Human Genome هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية Genetic Information البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات.

يُحدّد تتابع القواعد النيتروجينية في هذه الجينات الكثير من الصفات بدءًا من لون عينيك إلى تركيبات جزيئات البروتينات في خلاياك.

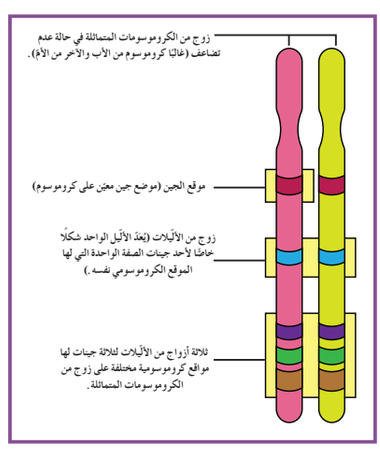
ويُعدّ استكشاف الجينوم البشري وتحديد مكوّناته حتّى الآن من أهمّ الإنجازات العلمية التي تمّ التوصّل إليها بين عامي 2000 و2007. ويُقدَّر عدد الجينات التي تشفّر لصنع بروتينات عند الإنسان بحوالى 30000 جين تحملها الكروموسومات الـ 46. يأخذ كلّ جين مكانًا محدّدًا على الكروموسوم الواحد (شكل 63) ولا يتغيّر في أفراد النوع الواحد من الكائنات. فالجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم مثلًا يحمله الكروموسوم رقم 9 لدى الإنسان، وهو من الجينات الأولى التي تمّ التعرّف عليها ودراستها.

يُعتبَر الكروموسومان 21 و22 أصغر الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان. وعلى الرغم من ذلك، يحتوي الكروموسوم 22 على أكثر من 545 جينًا مختلفًا وعلى حوالى 51 مليون زوج من النيوكليوتيدات، ويُعتبر بعض هذه الجينات مهمًّا للمحافظة على الصحّة، ويتضمّن بعضها الآخر آليًا يُسبّب شكلًا من أشكال اللوكيميا Leukemia، وآخر مرتبطًا بداء تليّف النسيج العصبي Neurofibromatosis، وهو ورم يسبّب مرضًا في الجهاز العصبي.

يحتوي تركيب الكروموسوم 21 على 225 جينًا تقريبًا وعلى حوالى 48 مليون زوج من النيوكليوتيدات، كما أنّه يحتوي على جين يرتبط بحالة تصلّب النسيج العضلي الجانبي Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) المعروف بمرض لو جيهريج Lou Gehrig Disease.

ويحتوي الكروموسومان 21 و 22 أيضًا على تتابعات طويلة متكرّرة من القواعد النيتروجينية لا تُشفَّر لصنع البروتينات، وليست مسؤولة عن أيّ صفة، وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محدّدة. باستخدام التقنيات الحديثة، بدأ علماء البيولوجيا الجزيئية بدراسة تأثير تلك التتابعات في التعبير الجيني وتطوّره.

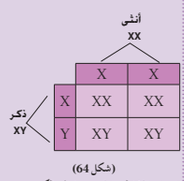
تذكّر أنّ الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة، تورَث معًا. وقد تحدث بعض حالات العبور Crossing Over وإعادة الارتباط Recombination للكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي عند الإنسان.



(شكل 63)
يأخذ كلّ جين مكانًا محدّدًا على الكروموسوم الواحد.

2. الكروموسومات وتحديد الجنس Chromosomes and Sex Determination

كما درست سابقًا، تحتوي خلايا الإنسان الجسمية على 46 كروموسومًا أو 23 زوجًا من الكروموسومات. ويختصر علماء الأحياء هذا العدد الكلّي للإنسان بالمعادلة 44XX للإناث و44XY للذكور. وتتساوى نسبتا إحتمال ولادة ذكور وإناث ويعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي كما يوضح الشكل (64). من المعروف أنّ جميع الخلايا الجنسية تحمل 22 كروموسوم جسمي بالإضافة الى كروموسوم جنسي واحد فالخلايا الجنسية الأنثوية أو البويضات تحمل الكروموسوم الجنسي X، في حين يحمل نصف الخلايا الجنسية الذكرية أو الحيوانات المنوية الكروموسوم الجنسي X والنصف الآخر الكروموسوم الجنسي Y، وهذا يؤكّد أنّ نسبة ولادة الأنثى أو الذكر ستكون متساوية.



(شكل 64)
تحتوي خلايا البويضة جميعها على الكروموسوم الجنسي X، أمّا خلايا الحيوان المنوي فنصفها يحتوي على الكروموسوم الجنسي X ونصفها الآخر على الكروموسوم الجنسي Y.
وتكون بذلك نصف اللاقحات تقريبًا تحتوي على الكروموسومان XX (أنثى) ونصفها الباقي على الكروموسومان XY (ذكر).

نشاط توضيحي

ضع شريحة لخلايا جسمية حيوانية يتّضح فيها جسم بار على المجهر، ثمّ شجّع الطلّاب على رسم ما شاهدوه وتسجيل البيانات على الرسم، مثلًا سيتوبلازم الخليّة، النواة، الكروموسومات، جسم بار. ثمّ أعط الطلّاب شريحتين جديدتين إحداهما لخليّة جسمية من حيوان أنثى والأخرى من حيوان ذكر، واطلب منهم تحديد شريحة الخليّة الأنثوية.

3. قيّم وتوسّع

1.3 ملفّ تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون الخطوة التالية:

إعداد جدول مقارنة بين بنية الكروموسوم 21 و 22 وجينات كلّ منهما.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 3–1

1. عدد الكروموسومات الجسمية 44 والجنسية 2. يحدّد جنس الإنسان لدى الذكر الكروموسومان الجنسيان XY، ولدى الأنثى الكروموسومان الجنسيان XX.
2. عدم فاعلية الكروموسوم X هي خاصية تعطيل أحد الكروموسومين الجنسيين X في الخلية الأنثوية. وتهدف إلى عدم إنتاج كمّية مضاعفة من البروتينات الذي قد يؤدّي إلى حدوث اضطرابات في الجسم.
3. النمط النووي هو الخارطة الكروموسومية للكائن الحيّ أي صورة الكروموسومات المنظّمة في أزواج وبترتيب معين. يهدف النمط النووي إلى:
   - معرفة عدد كروموسومات الكائن الحيّ.
   - تحديد جنس الكائن الحيّ.
   - تقصّي طفرات أو تشوهات كروموسومية.

3. عدم فاعلية الكروموسوم X

Chromosome "X" Inactivation

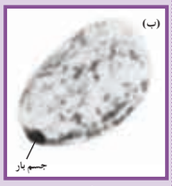
على الرغم من أنّ الخلايا الجسمية للأنثى تحتوي على كروموسومين X، كروموسوم X من الأب والآخر من الأم، إلّا أنّ كروموسومًا واحدًا فقط يكون فاعلًا. تقوم الخليّة تلقائيًا بتعطيل أحد الكروموسومين وبطريقة عشوائية، وذلك لعدم حاجتها إلى الكمّية المُضاعَفة من البروتينات التي ينتجها.

وتسمّى خاصّية تعطيل كروموسوم X في الخليّة الأنثوية بعدم فاعلية الكروموسوم X Chromosome X Inactivation. وكروموسوم X المُعطَّل الذي اكتشفته عالمة الوراثة البريطانية ماري ليون، يُمكِن أن يُشاهَد ملتصقًا بجدار النواة الداخلي، ويظهر في كريّات الدم البيضاء على شكل عصا صغيرة تسمّى عصا الطبل Drum Stick، وفي خلايا النسيج الطلائي على شكل أجسام بار Barr Bodies (شكل 63). وبما أنّ التعطيل يتمّ بشكل عشوائي في الخلايا الجسمية، فإنّنا قد نجد في جسم المرأة بعض الخلايا التي يكون فيها الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلًا وخلايا أخرى ذات كروموسوم X فاعل مصدره الأمّ.

وتحدث العملية نفسها لدى الثدييات الأخرى. فلدى القطط مثلًا، الجين الذي يتحكّم بلون الفرو يقع على الكروموسوم X. لذلك يمكن أن يكون لون فرو القطّة الأنثى أسود وبنّي وأبيض كما هو موضّح في الشكل (66)، في حين تكون بقع فرو الذكور بقع من لون واحد.

مراجعة الدرس 3–1

1. ما هو عدد الكروموسومات الجسمية والجنسية في خلايا جسم الإنسان؟ ما الذي يُحدّد جنس الإنسان؟
2. ماذا نعني بعدم فاعلية الكروموسوم X؟ وما هدفها؟
3. **التفكير الناقد:** لدراسة كروموسومات الإنسان يقوم علماء الوراثة بتحضير النمط النووي له. ما هو النمط النووي وما هدفه؟



(شكل 65)
يظهر الكروموسوم X المعطّل على شكل عصا الطبل في كريّات الدم البيضاء (أ) وعلى شكل أجسام بار في خلايا النسيج الطلائي (ب)

(شكل 66)
يتحكّم جين على الكروموسوم X بلون فرو هذه القطّة.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

- **مهارة البحث:** اطلب إلى الطلّاب البحث عن معلومات حول الجينوم البشري وما تمّ استكشافه من جينات حتّى اليوم.

الأهداف:

- يفسّر كيفية استخدام سجلّ النسب لدراسة صفات الإنسان.
- يحدّد أعراض الأمراض الوراثية الناتجة من ألّيلات متنحّية أو سائدة أو مشتركة.
- يشرح سبب ارتفاع نسبة الأمراض الناتجة من جينات مرتبطة بالجنس عند الذكور.
- يفسّر المشكلات الناتجة عن زواج الأقارب.

صفحات الطالب: من ص 80 إلى ص 90

صفحات الأنشطة: من ص 39 إلى ص 42

عدد الحصص: 6

الأدوات المستعملة: شفافيات أو لوحات وصور لسجلّات نسب لعائلات بعض أفرادها مصاب بأمراض وراثية ناتجة من ألّيلات متنحّية أو سائدة أو مرتبطة بالجنس، صور وشفافيات لكريّات دمّ سليمة وأخرى منجلية الشكل.

1. قدِّم وحفِّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (67) ويقرؤون التعليق المرافق له. أشر إلى أنّ الأمراض الوراثية كثيرة، وتنتقل من الأهل إلى الأبناء مع انتقال الكروموسومات التي تحمل الجينات أو الألّيلات المعتلّة والتي تسبّب بظهور الأمراض مثل مرض الفينيل كيتونوريا ومرض الدحدحة وغيرهما.

2.1 اختبار المعلومات السابقة للطلّاب:

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الوراثة في الإنسان، وجّه إليهم السؤالين التاليين:

- ما هو الجين؟ **(هو جزء محدّد من الكروموسوم عند كلّ فرد.)**
- ما هو الألّيل؟ **(هو شكل مختلف للجين نفسه.)**

2. علِّم وطبّق

1.2 الجينات والألّيلات السائدة، والمتنحية والمشتركة

أشر إلى أنّ الألّيلات هي أنماط مختلفة للجين الواحد، ظهرت على الأغلب نتيجة طفرات في حمض DNA.

الدرس 3-2
الوراثة لدى الإنسان
Heredity in Humans

الأهداف العامة

- يُفسّر كيفية استخدام سجلّ النسب لدراسة صفات الإنسان.
- يُحدّد أعراض الأمراض الوراثية الناتجة من ألّيلات متنحّية أو سائدة أو مشتركة.
- يشرح سبب ارتفاع نسبة الأمراض الناتجة من جينات مرتبطة بالجنس عند الذكور.
- يُفسّر المشكلات الناتجة من زواج الأقارب.

(شكل 67)
تتوارث بعض الصفات عند الإنسان وفقًا للمبادئ التي استخلصها جريجور مندل من تجاربه على نباتات البازلاء، وذلك عندما يكون جين واحد مسؤول عن تلك الصفة. وقد يكون من المستحيل ملاحظة ذلك لدى الإنسان، فمعظم الصفات الوراثية يتحكّم بها أكثر من جين له ألّيلات سائدة أو متنحّية أو ذات سيادة مشتركة (شكل67).

1. **الجينات والألّيلات السائدة، المتنحّية والمشتركة**

Genes and Dominant and Recessive Alleles

درست سابقًا الجين الذي يتحكّم بشكل شحمة الأذن عند الإنسان التي يُمكن أن تكون حرّة أو ملتحمة، أي أنّ نمطين من الجين الواحد أو ألّيلين يتحكّمان في شكل شحمة الأذن. تذكّر أنّ الألّيل السائد هو الألّيل المسؤول عن الشكل الحرّ لشحمة الأذن، في حين أنّ الألّيل المسؤول عن الشكل الملتحم هو المتنحّي أي لا يظهر في التركيب الظاهري لدى الإنسان إلّا في حالة التركيب الجيني المتشابه اللاقحة.

وبعض الألّيلات، مثل تلك المسؤولة عن تكوّن الهيموجلوبين هي ذات سيادة مشتركة.

80

أشر إلى أن للألّيلين Hb^N وHb^s سيادة مشتركة لأنهما يظهران معًا في التركيب الظاهري أي تتكوّن كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل.

دع الطلّاب يجيبون بعد دراسة الفقرة عن السؤال الوارد فيها ويحلّلون التركيبين الظاهري والجيني لأفراد هذه العائلة. **الوالدان متباينا اللاقحة ($Hb^NHb^s \times Hb^N Hb^s$) ويورِّث كل واحد منهما أليلًا واحدًا، فيكون إما الأليل السليم Hb^N أو أليل المرض Hb^s.**

وجّه الطلّاب إلى استخدام مربع بانت لتوضيح التراكيب الظاهرية والجينية مع النسب المتوقعة.

♂ / ♀	Hb^N	Hb^s
Hb^N	Hb^NHb^N %25	Hb^NHb^s %25
Hb^s	Hb^NHb^s %25	Hb^sHb^s %25

النتائج

%25 Hb^NHb^N: فرد سليم (كريات دم سليمة)

%50 Hb^NHb^s: فرد ذو فقر دم متوسط (كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل)

%25 Hb^sHb^s: فرد ذو فقر دم حاد (كريات دم منجلية الشكل)

2.2 دراسة سجلّ النسب

ذكّر الطلّاب بأنّ بعض الصفات الوراثية لدى الإنسان تتوارث وفقًا لمبادئ مندل. وأشر إلى أن العديد من الصفات متعدّدة الجينات من مثل الطول، لون الجلد ولون العينين. ذكّرهم أيضًا بأنّ الظروف البيئية تؤثّر في التركيب الظاهري للصفات متعدّدة الجينات. فالطول والوزن، على سبيل المثال، يتأثّران بالتغذية والمرض والجهد المبذول.

أشر إلى الصعوباب التي يواجهها العلماء في دراسة الصفات الوراثية نظرًا لتنوّعها وترابط جينات معظمها، وطول الفترة بين الأجيال، على عكس النباتات أو ذبابة الدروسوفيلا.

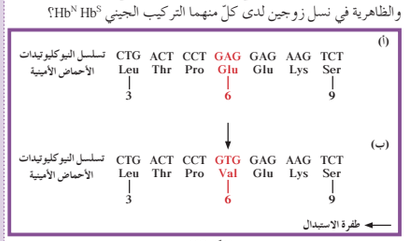
أشر إلى أنّ العلماء يلجؤون إلى دراسة سجلّ النسب لدراسة توارث الصفات لعائلة ما، موضّحًا كيفية انتقال الصفات من جيل إلى جيل. فسّر للطلّاب الرموز الواردة في الشكل (69) ويستخدمها العلماء لبناء سجلّ النسب وأوضح كيفية تتبّع الأمراض الوراثية.

3.2 الاضطرابات الجينية

(أ) الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس

أشر إلى أنّ الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس هي الأمراض التي تسبّبها جينات أو أليلات معتلّة موجودة على الكروموسومات الجسمية، وأنّ توارث هذه الجينات يتبع قواعد السيادة أو التنحّي أو السيادة المشتركة في بعض الحالات.

يوضح الشكل (68 – أ) تتابعات نيوكليوتيدات لجزء من شريط حمض DNA لجين بيتا هيموجلوبين Hemoglobin–Beta (HBB) الموجود على الكروموسوم 11 والذي يشفّر لبيتا جلوبين β–Globin سليم وهو بروتين يرتبط بالهيم Heme ليكوّن الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم. ويؤدي حدوث طفرة في الجين HBB إلى إنتاج بروتين بيتا جلوبين غير سليم (شكل 68 – ب) ما يسبب تكوّن هيموجلوبين غير طبيعي، ويكون غير قادر على أداء وظيفته. تُعرف هذه الحالة بمرض فقر الدم المنجلي Sickle Cell Anemia. يُرمَز للأليل الطافر بـ Hb^s، أما الأليل السليم فيرمز له بـ Hb^N. لدى الأليلان Hb^s و Hb^N سيادة مشتركه حيث إنّ في حال كان التركيب الجيني للفرد متباين اللاقحة أي $Hb^N Hb^S$ تتكوّن لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل. ويكون مرضه بحالة متوسطة (فرد يعاني فقر دم متوسطًا). ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى كلّ منهما التركيب الجيني $Hb^N Hb^S$؟



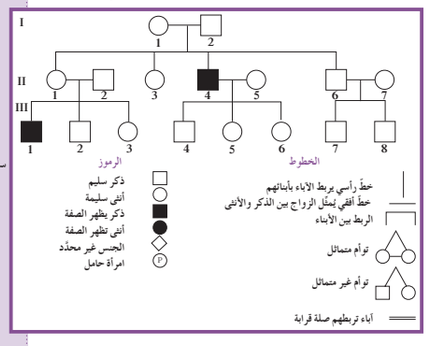
(شكل 68)
تسلسل جزء من شريط حمض DNA لجين بيتاهيموجلوبين (HBB) سليم (أ) وآخر طافر (ب) والأحماض الأمينية المشفّر لها.

2. دراسة سجلّ النسب Pedigree Analysis

يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الإنسان نظرًا لكثرة الجينات التي تتحكّم بها من جهة، ولطول الفترة الواقعة بين جيل وآخر بالمقارنة مع نبات البازلاء الذي تصل فيه المدّة بين كلّ جيل وآخر إلى 90 يومًا فقط، بالإضافة إلى قلّة عدد أفراد الجيل الناتج عند كلّ تزاوج بالمقارنة مع ذباب الفاكهة.

لذلك يحاول العلماء دراسة بعض الصفات الوراثية عند الإنسان عن طريق دراسة سجلّ النسب لبعض العائلات. **وسجلّ النسب Pedigree عبارة عن مخطّط يُوضّح كيفيّة انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة، ويسمح للعلماء بتتبّع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها.**

يُوضّح سجلّ النسب في الشكل (69) ثلاثة أجيال لعائلة يحمل بعض أفرادها صفة موروثة. ما الذي تُمثّله المربّعات والدوائر البيضاء والسوداء؟ وما الذي تُمثّله الخطوط الأفقية والعمودية بين الدائرة والمربّع؟



(شكل 69)
سجلّ النسب لإحدى الصفات الوراثية ومفاتيحه.

3. الاضطرابات الجينية Genetic Disorders

تُسبّب الاضطرابات الجينية في معظم الأحيان أمراضًا خطيرة ومميتة، منها ما هو مرتبط بالجنس ومنها ما هو متوارَث بغضّ النظر عن جنس الإنسان.

1.3 الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس

Genetic Disease not Linked to Sex

تذكّر أنّ الجين السليم يُعبَّر عنه بتركيب ظاهري سليم. أمّا الجين غير السليم (المعتلّ)، فيُعبَّر عنه بتركيب ظاهري غير سليم، أي يُظهر اضطرابًا أو مرضًا وراثيًّا لدى الفرد. ويكون التركيب الظاهري تابعًا لتعبير أليل متنحٍّ أو أليل ذي سيادة مشتركة.

(أ) أمراض ناتجة من أليلات متنحّية

Diseases Resulting from Recessive Alleles

لا تظهر الأمراض الوراثية الناتجة من أليلات متنحّية إلّا في حال وجود أليلين متنحّيين متماثلين أي أن يكون التركيب الجيني للفرد متشابه اللاقحة لهذه الأليلات. من أحد الاختلالات الجينية المتنحّية لدى الإنسان هو **الفينيل كيتونوريا (PKU) (Phenylketonuria)**. وينتج هذا المرض من أليل غير سليم متنحٍّ محمول على الكروموسوم رقم 12. فالأشخاص الذين يعانون هذا المرض ينقصهم إنزيم فينيل لانين هيدروكسيلز الذي يكسّر **الفينيل ألانين Phenylalanine**، وهو حمض أميني موجود في الحليب وأطعمة كثيرة أخرى.

أذكر أمثلة على الأمراض الناتجة عن ألّيلات متنحّية، مثل مرض فينيل كيتونوريا PKU، والبله المميت أو أيّ أمثلة أخرى، وأمثلة على الأمراض الناتجة من ألّيلات سائدة، مثل حالة التعظّم الغضروفي أي الدحدحة، وهي عبارة عن نوع من القزامة يصل فيه طول الشخص إلى 120 cm تقريبًا. فعندما تنمو العظام الطويلة في الطفل المصاب، تتكوّن الغضاريف بطريقة تجعل الذراعين والرجلين قصيرة بشكل غير مناسب.

(ب) الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

نشاط توضيحي

شجّع الطلّاب على تصميم سجلّ نسب لتتبّع وراثة مرض عمى الألوان في إحدى العائلات على مدى أجيال عدّة. ودع الطلّاب يحدّدون الحالة الوراثية لأفراد العائلة بخصوص هذا المرض (مصابين، حاملين للمرض أو سليمين)، ثمّ يسجلوا ثلاثة أسئلة عن سجلّ النسب الذي اقترحوه ووراثة مرض عمى الألوان في هذا السجلّ. دع مجموعات الطلّاب تتبادل سجلّات النسب في ما بينها وتجيب عن الأسئلة.

- أشر إلى أنّ الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس تسبّبها الأليلات المعتلّة للجينات المحمولة غالبًا على الكروموسوم X، وغالبًا ما يصاب بها الذكور. شدّد على أنّ كلّ أفراد نسل الذكور لأبٍ مصاب بمرض مرتبط بالجنس يكونون أصحّاء إذا كانت الأمّ لا تحمل الصفة، لأنّهم يرثون الكروموسوم Y من آبائهم. أشر إلى أنّ إصابة الذكور يسبّبها كروموسوم X من أمّ تحمل الصفة.

أذكر أمثلة على الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس، من مثل عمى الألوان، نزف الدمّ، ووهن دوشين العضلي ثم اسأل:

- هل تتوقّع أنّ الابن المصاب بعمى الألوان سيورّث الصفة إلى أبنائه؟ **(لا، هذا الابن يورث الكروموسوم Y فقط إلى أبنائه.)**
- ما احتمالات أن يكون للابنة الحاملة للمرض طفل مصاب بعمى الألوان إذا تزوّجت برجل غير مصاب؟ **(25%)**

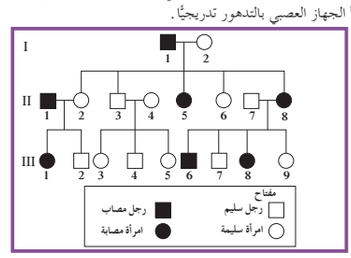
فإذا ورث طفل مرض الفينيل كيتونوريا، قد يتراكم الفنيل ألانين في أنسجته في خلال السنوات الأولى من حياته، ما يُسبّب له تخلّفًا عقليًّا شديدًا. سمحت الاختبارات الحديثة التي أجريت على الأجنّة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف هذا المرض باكرًا، ومعالجة المصابين به من خلال اتّباعهم نظامًا غذائيًّا يحتوي على أقلّ كمّية ممكنة من الفنيل ألانين.

مرض آخر ينتج من ألّيلات متنحّية محمولة على الكروموسوم رقم 15 هو **البله المميت Tay–Sachs**، وهو مرض وراثي نادر يؤدّي إلى نقص نشاط إنزيم هيكسوساميديز Hexosaminidase الذي يؤدّي دورًا في تكسير مادّة الجانجليوساید Ganglioside الدهنية. ويؤدّي عدم تكسير هذه المادّة إلى تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها. من أعراض هذا المرض فقدان السمع والبصر، وضعف عضلي وعقلي، وهو يؤدّي في معظم الأحيان إلى الموت في السنوات الأولى من الطفولة.

(ب) أمراض ناتجة من ألّيلات سائدة

Diseases Resulting from Dominant Alleles

لا تنتج الأمراض الوراثية من الألّيلات المتنحّية فحسب، بل ينتج بعضها من ألّيلات سائدة أيضًا، حيث يكفي وجود ألّيل غير سليم سائد واحد فقط ليظهر المرض أو الخلل عند الفرد. ومن أحد الاختلالات الجينية السائدة **مرض الدحدحة Achondroplasia** وهو مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتّسم بتعظّم غضروفي باطني يؤدّي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي، أي القزامة Dwarfism. أمّا **مرض هانتنجتون Huntington's Disease**، فهو مثال آخر على حالة يُسبّبها ألّيل طافر سائد محمول على الكروموسوم رقم 4. ويمثّل سجل النسب في الشكل (70) عائلة يظهر هذا الخلل الوراثي لدى بعض أفرادها. يصيب هذا المرض الجهاز العصبي، فيُسبّب فقدان التحكّم العضلي ويؤدّي إلى الوفاة، ولا تبدأ عوارضه بالظهور إلّا في سنّ الثلاثين أو الأربعين، حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور تدريجيًّا.



(شكل 70)
سجلّ نسب يُظهر أفرادًا مصابين بمرض هانتنجتون.
فسّر اعتبار المرض ناتج من ألّيل سائد.

يوضّح الجدول (3) بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية عند الإنسان.

بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان		
نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من ألّيلات متنحية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والموش
	التليّف الحويصلي	زيادة المادّة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجلاكتوسيميا (ارتفاع الجالاكتوز في الدم)	تراكم سكّر الجالاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرّر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلّف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي، تخلّف عقلي، فقد البصر، ضعف عضلي، ووفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من ألّيلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلّف العقلي، القيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كولسترول الدمّ	زيادة الكولسترول في الدم، ومرض القلب
اضطرابات ناتجة من ألّيلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	تترسّب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين، ما يؤدّي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

(جدول 3)
الأعراض الرئيسية لبعض الاضطرابات الوراثية المعروفة.

2.3 الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

Sex–Linked Genetic Diseases

هل يوجد نمط خاصّ في وراثة الجينات المرتبطة بالكروموسومين X وY؟ الإجابة هي نعم، لأنّ هذين الكروموسومين يحدّدان الجنس، **ويُطلَق على الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X وY اسم الجينات المرتبطة بالجنس Sex linked Genes**. ومعظمها موجود على الكروموسوم X، كما هو موضّح في الشكل (71). وقد تمّ اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس، ومعظمها على الكروموسوم X لأنّه أكبر بكثير من الكروموسوم Y الذي يحتوي على عدد قليل من الجينات. ومن المعلوم أيضًا أنّ للكروموسومين الجنسيين X وY أجزاء مشتركة، أي أنّ الجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كلّ منهما، وتتوارث كأنّها جينات محمولة على كروموسومات جسمية. ولكلّ من الكروموسومين X وY أجزاءهما الخاصّة، بحيث تتوارث الجينات فيهما وفقًا لوجودها على أيّ منهما. ويحمل الكروموسوم Y الجين SRY المسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور.

(شكل 71)
الجينات الموجودة على الكروموسومين X وY تُسمّى الجينات المرتبطة بالجنس.
أيّهما يحمل جينات أكثر؟

تصويب مفهوم خاطئ

قد يعتقد الطلّاب أنّ المصابين بعمى الألوان يرون العالم من حولهم باللونين الأبيض والأسود فقط. أظهر للطلّاب بعض البطاقات المستخدمة في تشخيص مرض عمى الألوان. فسّر لهم أنّ المصاب بعمى الألوان لا يستطيع أن يميّز بين الألوان وعلى وجه الخصوص بين اللونين الأخضر والأحمر وبذلك يكون غير قادرًا على رؤية الرقم والرسم في البطاقة أو قد يرى شيئًا مختلفًا. ساعد الطلّاب على التحقّق من قدرتهم على رؤية الألوان والتمييز بينها.

أشر إلى أهمّية التمييز بين الصفات الناتجة من ألّيلات مرتبطة بالجنس والصفات المتأثّرة بالجنس، من مثل الصلع عند الرجال.

* اطلب إلى الطلّاب دراسة الشكل (74)، وأشر إلى أن الأليل السائد المرتبط بالكروموسوم الجنسي X يمكن متابعته من خلال سجل النسب حيث إن المرض يتواجد في كل جيل ويكون أحد والدي كل فرد مصاب من العائلة مصابًا أيضًا.

إجابة سؤال الشكل (71) صفحة 84 في كتاب الطالب: يحمل الكروموسوم X جينات أكثر من الكروموسوم Y

إجابة سؤال الشكل (73) صفحة 86 في كتاب الطالب: لأنّ الألّيل المعتلّ محمول على الكروموسوم الجنسي X وللذكور كروموسوم X واحد فتظهر تأثيرات الجين حتّى لو كان متنحّيًا ومعظم الإناث المتشابهات اللاقحة لا تبقين على قيد الحياة.

إجابة سؤال الشكل (74) صفحة 87 في كتاب الطالب:

يرمز الأليل R إلى ألّيل المرض السائد

يرمز الأليل r إلى الألّيل السليم المتنحي

X^RY :I1 X^RX^r: II1 X^RY: III1 X^RX^r :IV1

X^rX^r :I2 X^rY :II2 X^rX^r :III2 X^RX^r :IV2

X^rY :IV3

إجابة سؤال الشكل (75) صفحة 87 في كتاب الطالب

يرمز الأليل h إلى أليل المرض

التزاوج بين I1 × I2

التركيب الجيني للآباء XY^h XX

الجاميتات X Y^h X X

مربع بانت

♂ / ♀	X	Y^h
X	XX	XY^h
X	XX	XY^h

تحليل النتائج

XX: جميع الإناث سليمات

XY^h: جميع الذكور مصابين بمرض فرط إشعار صوان الأذن

(أ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من ألّيلات متنحّية

Sex Linked Diseases Resulting from Recessive Alleles on X Chromosome

عمى الألوان Daltonism هو مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح، وخصوصًا اللونين الأخضر والأحمر. وقد لا يرى الشخص المصاب أحيانًا سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض، وذلك نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري. ويعود مرض عمى الألوان إلى خلل يصيب جينًا واحدًا من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي X. يسترعي الإنتباه ظهور عمى الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث، ولكن ما سبب هذا الاختلاف؟ يملك الذكور كروموسوم X واحد فقط، وكلّ الألّيلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتّى وإن كانت متنحّية، في حين أنّ لظهور المرض عند الإناث، لا بدّ من وجود نسختين من الألّيل المتنحّي، أي أن يكون كلّ كروموسوم X حاملًا لهذا الألّيل. وهذا يعني أنّ التركيب الظاهري لألّيل الخلل الوراثي المتنحّي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعًا بين الرجال منه بين الإناث. أضِف إلى ذلك أنّ الرجال يورثون الكروموسوم X إلى بناتهم، لذلك قد لا تظهر تلك الصفة عندهن ولكنهن تحملن تلك الصفة وتورّثنها إلى أبنائهن الذكور، كما هو موضّح في الشكل (72).

♀ / ♂	X^d	Y
X^N	X^NX^d	X^NY
X^d	X^dX^d	X^dY

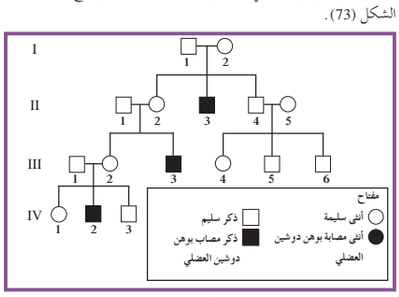
مفتاح
X^NX^d أنثى سليمة حاملة للخلل
X^dX^d أنثى مصابة بعمى الألوان
X^NY ذكر سليم
X^dY ذكر مصاب بعمى الألوان

(شكل 72)

يتم التعبير عن الألّيلات المرتبطة بالكروموسوم X دائمًا عند الذكور، لأنّ لديهم كروموسوم X واحد فقط، وبذلك الذكور الذين يستقبلون الألّيل المتنحّي (X^d) مصابون كلّهم بعمى الألوان. أمّا الإناث، فلا يصبن بعمى الألوان إلّا إذا تلقّين ألّيلين متنحّيين (X^dX^d).

نزف الدّم أو الهيموفيليا Hemophilia هو مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثّر الدم، ما يؤدّي إلى نزيف حادّ في حالة الإصابة بجروح، وأحيانًا إلى نزيف داخلي. يساعد جينان محمولان على الكروموسوم الجنسي X في التحكّم بتكوين المواد البروتينية المخثّرة للدم، ويسبّب وجود ألّيل متنحٍّ غير سليم لأحد هذين الجينين خللًا في تكوين تلك المواد. ولحسن الحظّ، يمكن معالجة المصابين بهذا المرض عن طريق حقنهم ببروتينات التخثّر الطبيعية.

وهن دوشين العضلي Duchenne Muscular Dystrophy هو مرض وراثي مرتبط بالجنس، ويتسبب به ألّيل متنحٍّ غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X ويتحكّم في تكوين مادّة الديستروفين Dystrophin، وهي مادّة بروتينية في العضلات. وغالبًا ما تبدأ أعراض المرض بالظهور في سنّ الرابعة أو الخامسة، مع بداية ضعف عضلات الحوض حيث يصبح المصاب غير قادر على المشي بشكل طبيعي أو القيام ببعض الحركات الرياضية كالقفز والجري. وتزداد هذه العوارض تدريجيًّا وبسرعة كبيرة لتؤثّر في جميع عضلات الجسم، وقد تتطوّر الحالة إلى حدّ التوقّف نهائيًّا عن المشي. ومثل باقي الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس تكون نسبة إصابة الذكور بمرض وهن دوشين العضلي أكبر من إصابة الإناث كما يوضح الشكل (73).



(شكل 73)

سجلّ النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي. لماذا المصابون هم من الذكور؟

(ب) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من ألّيلات سائدة

Sex Linked Diseases Resulting from Dominant Alleles on X Chromosome

الأمراض السائدة المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X نادرة الوجود ومنها مرض الكُساح المقاوم للفيتامين Vitaimin D Resistant Rickets D. يتميز هذا المرض بتشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام. يختلف هذا المرض عن غيره من أمراض الكساح لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة الفيتامين D. ويظهر الشكل (74) وجود هذا المرض في كل جيل من الأجيال الأربعة إذ يكفي وجود ألّيل المرض على كروموسوم X واحد لينتقل من جيل إلى آخر مع توارث الكروموسوم X من الأب أو الأم إلى الأبناء.

التزاوج بين V7 × V8

التركيب الجيني للآباء XX × XY

الجاميتات X X × X Y

مربع بانت

♂ / ♀	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

تحليل النتائج

XX: جميع الإناث سليمات

XY^h: جميع الذكور سليمين

اطلب إلى الطلّاب تنفيذ نشاط «الأمراض الوراثية» والإجابة عن الأسئلة الموجودة في كتاب الأنشطة صفحة 39 ، 40 ، 41 ، و42. يساعد هذا النشاط الطلّاب على معرفة كيفية دراسة سجلّ النسب لاستكشاف الأمراض الوراثية.

4.2 من الجين إلى البروتين

ذكّر الطلّاب بأن التعبير الجيني هو تعبير الجين عن نفسه من خلال إنتاج البروتينات التي يشفّر لها وبأنّ أي تغيّر في الجين يؤدّي إلى تغيّر البروتين ما قد يسبب اضطرابًا وراثيًّا.

(أ) التليّف الحويصلي

بعد دراسة الطلّاب لفقرة التليّف الحويصلي اسألهم:

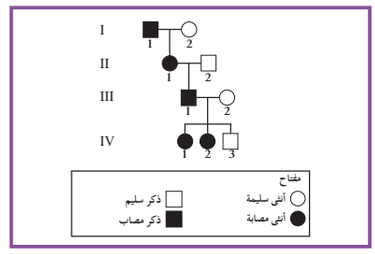
- لمَ أعطيت تسمية التليّف الحويصلي لهذا المرض الوراثي؟ **(لأنّه مرض يصيب الممرّات التنفسية والحويصلات يسبّب تجمّع مادّة مخاطية كثيفة بداخلها.)**
- متى يصاب الإنسان بالتليّف الحوصلي؟ **(عندما يكون تركيبه الجيني متشابه اللاقحة لألّيل المرض.)**
- هل يظهر المرض لدى الأشخاص ذوي التركيب الجيني المتباين اللاقحة؟ **(لا ، لأنّ الألّيل السليم هو سائد وبذلك يكفي وجود ألّيل سليم واحد لإنتاج البروتين الذي يسمح لأيونات الكلور بالمرور خلال الأغشية الخلوية.)**

إجابة سؤال الشكل (76) صفحة 88 في كتاب الطالب: (تقليل كمّية المخاط يسهّل عملية التنفّس لدى الأشخاص المصابين بالتليّف الحوصلي.)

اطلب إلى الطلّاب ملاحظة الشكل (77) الذي يوضّح ما يحدث من تلف خلوي بسبب حذف ثلاث قواعد في حمض DNA لجين مفرد. ودعهم يستنتجون أنّ بروتين CFTR لا يتكوّن بشكل سليم ويعجز عن نقل أيونات الكلور.

(ب) مرض فقر الدمّ المنجلي

ناقش مع الطلّاب ما يعرفونه عن مرض فقر الدمّ المنجلي، وصف لهم الشكل المنجلي لكريّات الدمّ الحمراء، وأشر إلى أنّه مرض شائع لدى الأفراد ذوي الأصول الإفريقية.

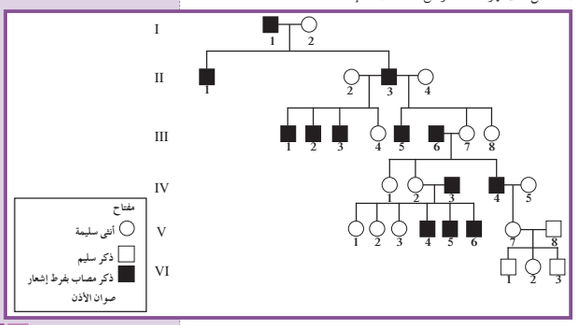


(شكل 74)
سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها مرض كساح الأطفال المقاوم للفيتامين D. ما هو التركيب الجيني لكل فرد من أفراد العائلة؟

(جـ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

Sex Linked Disease on Y Chromosome

هناك بعض الجينات الموجودة على الكروموسوم Y والتي نقدر أن نميزها عند الإنسان. هذه الجينات يعبَّر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائمًا من الأب إلى ابنه وتُسمّى جينات هولاندريك Holandric Genes. ويعدّ مرض فرط إشعار صوان الأذن Hypertrichosis Pinnae Auris مرضًا مرتبطًا بالكروموسوم الجنسي Y. وهو مرض نادر يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين. ويظهر سجل النسب في الشكل (75) أن جميع الأبناء الذكور المتحدرين من آباء مصابين بالمرض (IV3 , III6 , II3 , I1) هم مصابون بهذا المرض ويورثونه لأبنائهم وذلك عبر توريثهم الكروموسوم الجنسي Y الحامل لجين المرض. بالمقابل لا يظهر هذا المرض عند الأبناء الإناث.



(شكل 75)
سجل نسب لعائلة يعاني معظم أبنائها الذكور مرض فرض إشعار صوان الأذن
ما هو التركيب الظاهري والتركيب الجيني للأولاد نتيجة التزاوج بين I2 × I1 و V8 × V7؟

4. من الجين إلى البروتين From Gene to Protein

كيف تؤثّر تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينات على التركيب الظاهري؟ وما الصلة بين هذه القواعد في الجينات أو الألّيلات المسؤولة عن الأمراض الوراثية والمرض نفسه؟ في كلّ من التليّف الحويصلي ومرض فقر الدم المنجلي، يؤثّر تغيّر بسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد في تركيب البروتين، مؤدّيًا إلى اضطراب وراثي خطير.

1.4 التليّف الحويصلي Cystic Fibrosis

التليّف الحويصلي Cystic Fibrosis هو مرض وراثي شائع وغالبًا ما يكون مميتًا، وينتج من ألّيل متنحٍّ موجود على الكروموسوم رقم 7. يعاني المصابون بهذا المرض تجمُّع مادّة مخاطية كثيفة تسدّ ممرّاتهم التنفّسية، كما يعانون مشاكل هضمية كثيرة (شكل 76).

تحدث معظم حالات التليف الحويصلي نتيجة حدوث **طفرة نقص** لثلاث قواعد في الجين المنظّم للتوصيل عبر الأغشية في التليّف الحويصلي Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) ما يتسبّب في تكوين بروتين CFTR غير سليم، كما هو موضّح في الشكل (77). يسمح هذا البروتين طبيعيًّا لأيونات الكلور (Cl^-) بالمرور عبر الأغشية الخلوية. وفقدان القواعد الثلاث يزيل الفينيل الانين أحد الأحماض الأمينية في البروتين CFTR، الذي ينثني بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل، فيشكّل عائقًا أمام نقل أيونات الكلور. وبسبب عدم القدرة على نقل تلك الأيونات، لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح.

لا يظهر المرض في الأفراد متباينو اللاقحة أي الذين يحملون نسخة واحدة من الجين أو الألّيل غير السليم، لأنّ وجود ألّيل سليم واحد يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بأن تعمل بشكل سليم.

(شكل 76)
تستنشق هذه الفتاة هواء معتدل الرطوبة من خلال كمامة ما يقلّل المخاط في الرئتين، فيسهّل عملية التنفّس.
لماذا من المهمّ أن يكون مخاط المصابين بالتليف الحويصلي أقلّ كثافة في رئتيهم؟

شكل 77
يحدث التليف الحويصلي عادة بفعل نقص ثلاث قواعد نيتروجينية لجين مفرد، ما يؤدي إلى إنتاج CFTR غير سليم. ويُسبّب التليّف الحويصلي مشاكل خطيرة في الهضم والتنفّس.

فسّر لهم أنّ الجين الذي يشفّر لبروتين الهيموجلوبين موجود على الكروموسوم رقم 11. يؤدّي استبدال القاعدة النيتروجينية A بالقاعدة T في الكودون GAG في تتابع القواعد في الجين إلى استبدال الحمض الأميني حمض جلوتاميك بحمض الفالين ما يسبّب مرض فقر الدمّ المنجلي.

اسأل:

ما الخطورة التي تنتج من مرض فقر الدمّ المنجلي؟ **(شكل كريّات الدمّ المنجلية يفقدها القدرة على حمل كمية كافية من الأكسجين الضروري لعمل خلايا الجسم كما يسبّب انسداد الشعيرات الدموية ما يحول دون وصول الدمّ إلى الأنسجة.)**

نشاط توضيحي

أعرض على الطلّاب صورًا أو شفافيّات لكريّات دمّ طبيعيّة وأخرى منجلية الشكل ودعهم يقارنون ويباينون بينها.

ناقش كيف يؤثّر شكل كريّات الدمّ الحمراء المنجلية في حركتها خلال الشعيرات الدموية. اسأل:

لماذا يعاني الأشخاص المتباينو اللاقحة مرض فقر الدمّ المنجلي؟ **(لأنّ بعض كريّات الدمّ الحمراء لديهم منجلية الشكل).**

إجابة سؤال الشكل (78) صفحة 89 في كتاب الطالب: (الخلايا المنجلية لها أشكال منحنية مستطيلة.)

(شكل 78)
يملك الهيموجلوبين في كريّات الدم الحمراء خصائص غير طبيعية لدى المصابين بمرض فقر الدم المنجلي.
كيف تختلف هذه الخلايا المنجلية عن كريّات الدم الحمراء السليمة؟

2.4 مرض فقر الدم المنجلي Sickle Cell Disease

سُمّي مرض فقر الدم المنجلي Sickle Cell Disease بسبب الشكل المنجلي لكريّات الدم الحمراء (شكل 78).

تميل هذه الكريّات إلى أن تنكسر بسرعة، فتنحلّ مكوّناتها. كما أنّها تلتصق بالشعيرات الدموية، فتحول دون جريان الدم فيها، ما يؤدّي إلى تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة من مثل الدماغ، القلب والطحال، وقد يؤدّي هذا المرض إلى الموت في حالات كثيرة.

يعتبر مرض فقر الدم المنجلي اضطرابًا ناتجًا عن أليلات ذات سيادة مشتركة. فبحال وجود أليل سليم وآخر معتل لدى الفرد يظهر عنده المرض بشكل خفيف ما يدل على وجود سيادة مشتركة. أمّا في حال وجود أليلين معتلين لدى الفرد يظهر المرض عنده وبشكل واضح وخطير.

تحتوي كريات الدم الحمراء السليمة على الهيموجلوبين السليم وهو بدوره يحتوي على بروتينات وهيم. يرتبط الأكسجين بالهيم في كريات الدم الحمراء. يتحكم الأليل السليم في تكوين أحد بروتينات الهيموجلوبين ويختلف عن الأليل غير السليم بتغير قاعدة واحدة فقط في تتابع حمض DNA. هذا التغير يؤدي إلى استبدال حمض جلوتاميك الأميني بحمض الفالين، فيصبح هيموجلوبينًا غير سليم ويكون أقل ذوبانًا عن الهيموجلوبين السليم. كما تشكل جزيئاته غير المؤكسجة سلسلة طويلة من الألياف التي تعطي الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.

يشيع مرض فقر الدم المنجلي في القارّة الإفريقية وعند الأميركيين من أصل إفريقي، وينتشر أيضًا في بعض مناطق الخليج العربي والشرق الأوسط، وتصل نسبة حاملي صفة المرض أو المتباينو اللاقحة إلى حوالى 20 %.

ومن المفارقة أنّ الإفريقيين متباينو اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يُظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا المنتشر بكثرة في بلدان القارّة الإفريقية. ويعزو العلماء سبب ذلك إلى أنّ تكسّر كريات الدم المنجلية يؤدّي إلى التخلّص من الكائن الطفيلي الذي يُسبّب الملاريا، وهو يعيش عادة عالة على كريّات الدم الحمراء السليمة. تُشكّل الملاريا خطرًا كبيرًا على الصحّة، لذلك يصبح ألّيل فقر الدم المنجلي مفيدًا للمصابين بهذا المرض.

5.2 مخاطر زواج الأقارب

أشر إلى أنّ تزاوج الأجيال قريبة الصلة يؤدّي، وبنسبة مرتفعة، إلى ظهور أمراض وراثيّة تسبّبها الجينات المتنحّية والجينات المرتبطة بالجنس.

3. قيِّم وتوسَّع

1.3 ملف تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون إحدى الخطوتين التاليتين أو كلتيهما:

- اعرض على مجموعات الطلّاب سجلّات نسب لعدد من العائلات يعاني بعض أفرادها أمراضًا وراثية. اطلب إليهم استنتاج ما إذا كان الأليّل المسبّب للمرض سائدًا أم متنحّيًا، وإذا ما كان المرض مرتبطًا بالجنس أم لا.
- اعرض على مجموعات الطلّاب تتابع حمض DNA لشخص مصاب بمرض فقر الدمّ المنجلي وآخر لشخص سليم. اطلب إليهم مقارنة التتابعين واستنتاج نوع الطفرة التي سبّبت المرض.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 3–2

1. الأمراض الوراثية ناتجة من ألّيل متنحٍّ منها ما هو:
   - مرتبط بالجنس من مثل عمى الألوان والهيموفيليا (نزف الدمّ).
   - غير مرتبط بالجنس من مثل مرض البله المميت ومرض الفينيل كيتونوريا
2. للذكور كروموسوم X واحد فقط. لذلك، تعبّر جميع الألّيلات المرتبطة بالكروموسوم X عن نفسها (تظهر تأثيراتها) لدى الذكور، حتّى ولو كانت متنحّية.
3. في كلّ من مرضي التليّف الحويصلي ومرض فقر الدمّ المنجلي، يؤثّر التغيّر البسيط في حمض DNA لجين معيّن مفرد في تركيب البروتين، مسبّبًا اضطرابًا أو اختلالًا وراثيًّا خطيرًا.
4. أيّ اضطراب وراثي محدّد تمّ التسبب به بواسطة ألّيل غير سليم أو غير فاعل يعطي الباحثين مفاتيح لفهم الوظائف الطبيعية للجين، من مثل حالة مرض الفينيل كيتونوريا PKu الحاصل نتيجة غياب إنزيم فنيل ألانين هيدروكسيليز.
5. **(أ)** سبّب المرض ألّيل متنحّ لأنّ الزوجين I1 و I2 سليمان وأنجبا ولدين II6 و II8 مصابين بالمرض.
   (ب) ارتفعت نسبة الإصابة بمرض التليّف الحوصلي بسبب زواج الأقارب في العائلة.

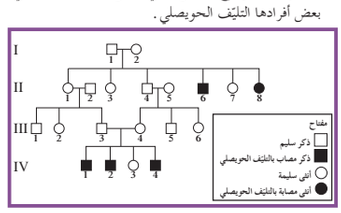
5. مخاطر زواج الأقارب

Risks of Endogamy

قد يتزوّج أحيانًا فردان تربطهما صلة قرابة من دون أن يعرفا أنّهما يحملان مرضًا وراثيًّا متنحيًّا. وغالبًا ما يؤدّي ذلك إلى ولادة أطفال يعانون أمراضًا وراثية يصعب شفاؤها، مثل مرض تكسّر الدم الوراثي الذي يفرض على المصابين به نقل دم شهريًّا، وهي عملية مؤلمة بخاصّة لدى الأطفال، إذ تجعلهم يفقدون حيويتهم، فلا ينعمون بالحياة التي ينعم بها أقرانهم.
وترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تُسبّبها الألّيلات المتنحّية كلّما زادت نسبة زواج الأقارب من جيل إلى آخر. أمّا الزواج بين الأفراد الذين لا تربطهم صلة قرابة، فقد ينتج أفرادًا هجينة سليمة، تحجب فيها الألّيلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الألّيلات المتنحّية لذلك تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين هذه الأجيال.

مراجعة الدرس 3–2

1. اذكر، على الأقلّ، مثالين على أمراض وراثية ناتجة من ألّيلات متنحّية.
2. لماذا تُعتبَر الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس أكثر شيوعًا عند الذكور منها عند الإناث؟
3. استخدم مثالًا لتوضّح كيف أنّ التغيّر البسيط في تتابع القواعد النيتروجينية في جينات شخص ما يمكن أن يُسبّب مرضًا وراثيًّا.
4. كيف تساعد دراسة الأمراض الوراثية مثل الفينيل كيتونوريا العلماء في فهم الألّيلات السليمة؟
5. **التفكير الناقد:** يوضّح الشكل التالي سجلّ النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها التليّف الحويصلي.



(أ) هل سبب المرض ألّيل سائد أم متنحّ؟ برّر إجابتك.
(ب) لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟

90

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارتين التاليتين:

- **مهارة البحث والتواصل:** اطلب إلى الطلّاب البحث عن سجلّات نسب تمثّل عائلات يعاني بعض أفرادها مرضًا وراثيًّا ما، واطلب إليهم كتابة تقرير عن المرض وإمكانية علاجه.
- **مهارة المقارنة والمباينة:** اطلب إلى الطلّاب إعداد جدول مقارنة يوضّح الاضطرّابات الناتجة من ألّيلات متنحّية، سائدة وذات سيادة مشتركة.

الأهداف:
- يلخّص هدف مشروع الجينوم البشري.
- يشرح أهمّية التشخيص قبل الولادة.

الأدوات المستعملة: شفافيات وصور تظهر التقنيات المستخدمة لإجراء التشخيص ما قبل الولادة.

1. قدّم وحفّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (79) ويقرؤون التعليق المرافق له.
أشر إلى أنّ مشروع الجينوم البشري هومحاولة لإعداد تتابع حمض DNA، وأنّ في العلاج الجيني يتمّ استبدال الجين المعتلّ أو الغائب بجين سليم.
اسأل الطلّاب عن مدى معرفتهم بالتقنيات التي يستخدمها العلماء في مشروع الجينوم البشري.

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الوراثة الجزيئية للإنسان، وجّه إليهم السؤالين التاليين:
- ماذا تحمل الكروموسومات؟ **(الجينات)**
- ما التركيب الكيميائي للجينات؟ **(جزيئات حمض DNA، وهو سلسلة لولبية الشكل مكوّنة من تتابع نيكلوتيدات.)**

2. علّم وطبّق

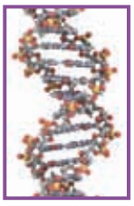
1.2 مشروع الجينوم البشري

أشر إلى أنّ مشروع الجينوم البشري هو مشروع شاركت فيه مراكز أبحاث وجامعات في دول متقدّمة ومتعدّدة، وقد أسهم كلّ منها في دراسة كروموسومات معيّنة. وقد أثمرت جهود المعنيين في الكشف عن الجينوم باستخدام مسبارات حمض DNA أو للكشف عن تتابعات
حمض DNA لقطع حمض DNA الناتجة عن تجزئة شريط حمض DNA الأساسي وبشكل عشوائي، ثمّ تجميع القطع بعضها مع بعض.
أشر إلى أنّ التقنيات الحديثة ساعدت العلماء كثيرًا في التقدّم بأبحاثهم عن الجينات وعددها ومواضعها على الكروموسومات.
فسّر أنّ إحدى هذه الطرائق هي طريقة «إطار القراءة المفتوحة» التي يبحث فيها العلماء عن التتابعات التي تكوّن الإنترونات والإكسونات، والحدود بينها، لتحديد مواقع البدء والتوقّف، ومعرفة المحفّز.

صفحات الطالب: من ص 91 إلى ص 97

عدد الحصص: 3

الأهداف العامة
- يلخّص هدف مشروع الجينوم البشري.
- يشرح أهمّية التشخيص قبل الولادة.



(شكل 79)

في العام 1953، خطا واطسون وكريك الخطوة الأولى باتّجاه جعل علم الوراثة علمًا يهتم بدراسة جزيئات المادة الوراثية حين اكتشفا التركيب الحلزوني المزدوج لحمض DNA (شكل 79). ولا يزال العلماء منذ ذلك الوقت في سباق لاكتشاف المزيد عن المادة الوراثية. وما توصّلوا إليه حتّى اليوم يُعَدّ إنجازًا علميًّا كبيرًا. فقد اكتشفوا الكثير عن تركيب حمض DNA من خلال مشروع الجينوم البشري، واستطاعوا قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتّى تغييرها.

1. مشروع الجينوم البشري
The Human Genome Project

في العام 1984، طُرحت فكرة تحديد الجينوم البشري للمرّة الأولى **والجينوم Genome هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكوّنة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين (DNA)**. وتمثّلت أولى الخطوات بإنشاء منظمة **الجينوم البشري (Human Genome Organization (HUGO** في العام 1989. ثمّ طُرح مشروع **الجينوم البشري Human Genome Project** وهو محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشري كلّه والذي بدأ تطبيقه في أكتوبر 1990 من خلال تعاون بين وزارة الطاقة الأميركية ووكالة المعاهد الوطنية

نشاط توضيحي

وضّح للطلّاب كيف أنّ تجميع تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينوم البشري ممكن مثل حلّ لعبة الأحجية. انسخ على السبّورة الكروموسوم وجيناته من الشكل (80). كوّن تتابعات قصيرة من حمض DNA على السبّورة، وحدّدها في المواقع المختلفة على الكروموسوم. فسّر أنّ هذه التتابعات عبارة عن «المؤشّرات» التي توصّل إليها العلماء. بعد ذلك، وضّح أنّ التتابعات تمّت بطريقة «إطلاق الزناد» عن طريق قطعها إلى قطع صغيرة جدًّا. اختر أربع إلى خمس قطع وحدد تتابع حمض DNA لكلّ منها. اكتب التتابعات على السبّورة. بذلك تمكّن الطلّاب من تحديد أين تتموضع قطع حمض DNA على الكروموسوم على أساس تتابعات المؤشّرات.

تصويب مفهوم خاطئ

قد يعتقد الطلّاب أنّ العلماء باتوا يعرفون كلّ شيء عن الجينوم البشري، في حين ما زالوا في الواقع يحتاجون إلى معرفة تفاصيل كثيرة بعد. اسأل:

- ما العدد التقريبي للقواعد الموجودة في أحد الكروموسومات البشرية صغيرة الحجم، مثل الكروموسوم رقم 22؟ **(43 مليون زوج من القواعد)**
- بناءً على إجابة السؤال السابق، توقّع العدد الكلّي للقواعد في جميع الكروموسومات. **(من المحتمل أن يوجد حوالى 1 مليار قاعدة في جميع الكروموسومات.)**
- ما بعض الأسئلة الخاصّة بالجينوم البشري التي ما زال الباحثون يحتاجون إلى الإجابة عنها؟ **(على سبيل المثال أيّ القواعد تكوّن الجينات التي تشفّر للصفات الوراثية الأساسية؟ أيّ الجينات مرتبطة بعضها ببعض؟)**

إجابة سؤال الشكل (81) صفحة 94 في كتاب الطالب: يتّجه إنزيم بلمرة RNA من المحفّز باتّجاه مواقع إيقاف النسخ.

الصحّية (National Institutes of Health (NIH. وتعاونت معظم الدول المتقدّمة في المجال الطبّي، وكان من المفترض أن يستمرّ المشروع 15 عامًا، إلّا أنّ انتهاءه أعلِن سنة 2003 بفضل التقدّم التكنولوجي السريع.

من أهداف المشروع الرئيسية:

- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري، وظهر أنّ عددها يتراوح ما بين 20 و25 ألف جين تقريبًا.
- التعرّف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكوّن حمض DNA البشري.
- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.
- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
- دراسة القضايا الأخلاقية، القانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع.

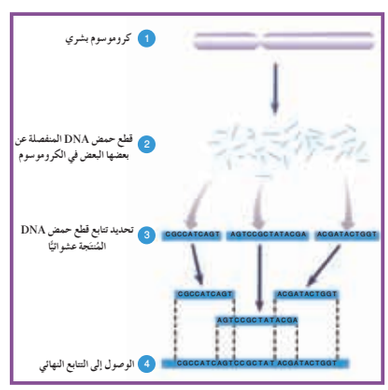
وللمساعدة في تحقيق هذه الأهداف، درس الباحثون أيضًا التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى، ومنها بكتيريا الإيشيرشياكولاي E.coli، ذبابة الفاكهة وفئران المختبر. لكن كيف فعل العلماء ذلك؟

(أ) التتابع السريع Rapid Sequencing

إنّ التقدّم في تقنية تحديد تتابعات حمض DNA التي درستها سابقًا والنتائج المترتّبة عليها سمحت للعلماء في نهاية القرن العشرين، ولأوّل مرّة، بالتوصّل إلى تحديد الجينوم البشري كاملًا.

بدأ العلماء بتحليل دقيق لتتابع حمض DNA وذلك باستخدام تقنية تُعرَف «**بتتابع إطلاق الزناد Shotgun Sequencing**»، وتعتمد هذه التقنية على تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ومن ثمّ نسخها وتحديد تتابع القواعد لكلّ منها. ثم يُستخدَم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة وترتيب هذه القطع للوصول إلى التتابع النهائي كما هو موضّح في الشكل (80).

وفي العام 1996، تمّ تحديد تتابع حمض DNA لبكتيريا الايشيرشياكولاي، فاتّضح أنّها تحتوي على 4639221 زوجًا فقط من القواعد، في حين كان العلماء يعتقدون أنّ الجينوم البشري سيكون أكبر من ذلك بآلاف المرّات. وعند استكمال مشروع الجينوم البشري، تمكّن العلماء من إحصاء أقلّ من 30 ألف جين، فكانت دهشتهم كبيرة لأنّهم كانوا يعتقدون أنّ عدد الجينات المقدَّر هو 100 ألف جين نسبة إلى عددها في الدروسوفيلا (14 ألف جين). ويعمل العلماء على معرفة كيف أنّ جينات قليلة نسبيًّا تستطيع أن تُكوّن كائنًا معقّد التركيب كالكائن البشري.



(شكل 80)
تقنية تتابع إطلاق الزناد

(ب) البحث عن الجينات Searching for Genes

أجرى علماء علم الأحياء الجزيئي أبحاثًا جعلتهم يتوصّلون إلى معرفة الجينات وعددها من خلال مجلّدات المعلومات للجينوم البشري (22 زوج كروموسوم جسمي وزوج كروموسوم جنسي). فاستخدموا تقنيات متعدّدة منها ما يُعرَف بتحديد إطار القراءة المفتوحة Open Reading Frame (ORF)، وهي عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يُمكن أن تُشكّل جزءًا من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معيّن. ومن المعروف أنّ تتابعات القواعد في حمض DNA تحتوي على أجزاء تُسمّى الإكسونات وتكون مسؤولة عن تشفير البروتين، وأجزاء أخرى تُسمّى الإنترونات تُنسَخ في شريط mRNA لكنّها غير مسؤولة عن تشفير البروتين فيتم قطعها في عملية تحرير mRNA. لذلك يعمل الباحثون على إيجاد التتابعات الخاصّة لحمض DNA التي تُحدّد الحدود بين الإنترونات والإكسونات، وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل.

وعندما تكتمل العملية، غالبًا ما يتمكّن الباحثون من تحديد محفّز الجين، بالإضافة إلى مواقع «البدء» و«الوقف» لعملية النسخ، كما هو موضّح في الشكل (81).

وقام باحثون من كافّة أنحاء العالم بتحليل الكمّيات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA، باحثين عن الجينات التي قد ترودهم بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة، بالإضافة إلى أهمّيتها

2.2 استخدامات مشروع الجينوم البشري

(أ) الفحص الجيني

أشر إلى أنّ التقدّم في التقنيات الضرورية لتحديد بصمة حمض DNA وتحديد الجينات قد ساعد كثيرًا في اكتشاف الاختلالات الجينية وأسبابها، بخاصّة المؤدّية منها إلى الأمراض التي يمكن توارثها عبر الأجيال. وقد أسهم ذلك في مساعدة الأفراد على إجراء الاختبارات الضرورية قبل الزواج في حال وجود مرض وراثي في العائلة.

(ب) التشخيص قبل الولادة

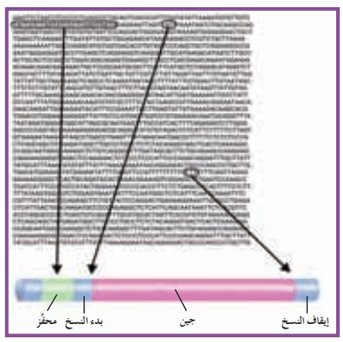
تمكّن الأطبّاء من إجراء الاختبارات على الأجنّة في خلال فترة الحمل.

ساعد الطلّاب في تحليل سجلّ النسب الموضّح في الشكل (83)، وأماكن قطع حمض DNA والمسبارات المشعّة في الشكل (84) لتحديد ما إذا كان الجنين مصابًا أم لا.

تظهر أماكن القطع لإنزيم القطع Bgl II أنّ الألّيل السليم يتكوّن من قطعتين، إحداهما مكوّنة من 300 bp والثانية من 280 bp. أمّا الألّيل المعتلّ فمكوّن من قطعة واحدة مكوّنة من 580 bp.

كما تظهر نتيجة الفصل الكهربائي للهلام أن للأمّ II1 قطعتين (280 و 580 pb)، إذًا لديها ألّيل طبيعي على واحد من الكروموسومين X، وألّيل معتلّ على الكروسوم X الآخر. كما يظهر أنّ أخيها II4 مصاب ولديه قطعة واحدة (580 bp) من حمض DNA، أمّا الجنين فلديه قطعة واحدة (280 bp) مثل الأب II2، فهو إذًا سليم وغير مصاب بالمرض.

العلمية وتسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفيّة التحكّم بها. تُشجّع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض.



(شكل 81)
يمكن أن يستخدم الباحثون في الجينوم البشري تتابعات حمض DNA لتحديد الكثير من الجينات. يُوضّح الشكل كيف يمكن أن تؤدّي تتابعات حمض DNA دور منه لإنزيم بلمرة حمض RNA ليبدأ عملية النسخ أو يوقفها. في أيّ اتّجاه يمكن لإنزيم بلمرة حمض RNA التحرّك لنسخ الجين الموضّح في الشكل؟

2. استخدامات مشروع الجينوم البشري
Uses of The Human Genome Project

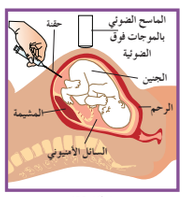
1.2 الفحص الجيني Genetic Testing

إذا افترضنا أنّ شخصين مقبلين على الزواج يشكّان في أنّهما يحملان جينات متنحّية لمرض وراثي مثل التليّف الحويصلي أو أيّ مرض وراثي آخر، فكيف يمكنهما التأكّد من شكوكهما؟

يسمح الفحص الجيني بالتأكّد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية. فالجين المسؤول عن مرض التليّف الحويصلي له تتابعات معيّنة للقواعد المكوّنة لحمض DNA، تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم. وقد سمح تطوّر التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية بالتوصّل إلى معرفة هذه الاختلافات بين الجينات السليمة وتلك غير السليمة. وأحيانًا ما تُستخدم مسبارات حمض DNA مشعّة لكشف تتابعات معيّنة موجودة في الجين المسبّب للأمراض. بعض الاختبارات الأخرى تستعمل تقنيات شاملة لكشف التغيّرات في المواقع المقطوعة بإنزيم القطع والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغير السليمة.

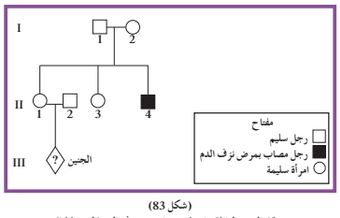
2.2 التشخيص قبل الولادة Prenatal Screening

لا يقتصر إجراء الفحص الجيني على الأفراد البالغين أو المقبلين على الزواج فالتقنيات الحديثة سمحت أيضًا بإجراء اختبارات عدّة للأجنّة، مثل فحص السائل الأمنيوني Amniocentesis (شكل 82) أو فحص خلايا من الأنسجة المشيمية لإعداد نمطه النووي ودراسته، أو لإجراء فحص حمض DNA الجنين قبل الولادة للتأكّد من عدم وجود تشوّهات كروموسومية كمتلازمة داون. ويُسمّى مجموع تلك التقنيات بالتشخيص قبل الولادة، وهو يسمح باكتشاف الأمراض مبكرًا، ما يساعد أحيانًا على إيجاد العلاج السريع لها، مثل حالة الفينيل كيتونوريا.



(شكل 82)
فحص السائل الأمنيوني
يدخل الطبيب حقنة إلى داخل الكيس المحيط بالجنين عبر جدار بطن الأمّ ويسحب عيّنة صغيرة من السائل الأمنيوزي لإجراء الفحص الجيني.

يُوضّح سجل النسب في الشكل (83) عائلة يعاني فرد منها مرض نزف الدم أو الهيموفيليا وهو مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي X وناتج من ألّيل متنحٍ. وقد سمحت التقنيات المخصّصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين II1 وII2 بسبب إمكانية إصابته بالمرض.



(شكل 83)
سجل النسب لعائلة يعاني فرد منها مرض نزف الدم (الهيموفيليا)

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

* **مهارة تصميم التجارب:** شجِّع الطلّاب على كتابة خطوات اختبار ما إذا كان الفرد حاملًا لجين معتلّ يسبِّب اضطرابًا وراثيًّا وذلك باستخدام إنزيمات القطع وتقنية الفصل الكهربائي للهلام. يمكن أن يعدّ الطلّاب، قائمة بخطوات اختبار الأليلات المعتلّة باستخدام مسبار DNA مشعّة (مرقّم إشعاعيًّا).

3. قيِّم وتوسَّع

1.3 ملف تقييم الأداء

لتقييم أداء الطلّاب، دعهم يجرون الخطوة التالية:

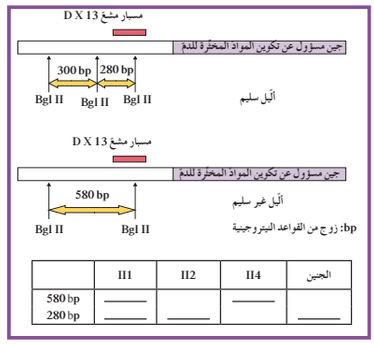
* يلخص مبدأ مشروع الجينوم البشري ويذكر أهدافه ونتائجه.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 3–3

1. محاولة لتحديد تتابع القواعد النيتروجينية في حمض DNA البشري، وتحديد مواضع الجينات وعددها.
2. فحص الجينات المسؤولة عن الاضطرّابات الوراثية في حال وجود شكوك لدى الأهل حول حملهم ألّيلات غير سليمة قد يورثونها لأطفالهم، أو في حال وجود شكوك متعلّقة بالجنين وإصابته بأيّ مرض عن طريق التشخيص قبل الولادة.
3. عن طريق تحديد وتحليل مواقع لارتباط إنزيم بلمرة RNA، وموقع «البدء» وموقع «التوقّف»، وتتابعات حمض DNA الذي يميّز الحدود بين الإنترونات والإكسونات.
4. تُقبَل جميع الإجابات المنطقية، ويمكن أن يعلل الطلّاب الذين أجابوا «بنعم» أنّهم يفضّلون ذلك لتفادي توريث أطفالهم هذا الجين الذي قد يؤدّي إلى إصابتهم بالمرض.

ويُوضّح الشكل (84) الألّيلين السليم وغير السليم للجين المسؤول عن تكوين المواد المخثّرة للدم وأماكن القطع لإنزيم القطع Bgl II وأماكن التصاق المسبار المشعّ DX13، كما يُوضّح نتائج الفصل الكهربائي للهلام لعدد من أفراد العائلة.

هل أثبتت نتائج الاختبارات صحّة شكوك الزوجين؟ من خلال تحليل نتائج تلك الاختبارات، حاول استنتاج ما إذا كان الجنين مصابًا بالمرض أم لا.



الجنين	II4	II2	II1	
				580 bp 280 bp

(شكل 84)
الألّيلان السليم وغير السليم، وأماكن القطع لإنزيم القطع، وأماكن التصاق المسبار المشع ونتائج الفصل الكهربائي للهلام.

فقرة اثرائية

معهد في البيولوجيا

عالم الجينات

وصف العمل: إجراء الأبحاث داخل مختبرات الجامعات أو الشركات الكبرى أو في العيادات لجمع بيانات لاعداد سجلّات نسب العائلات، وتقديم الاستشارة لآباء الأطفال الذين يعانون أمراضًا وراثية أو الأزواج الذين يشكّون في إمكانية إنجابهم أطفالًا يعانون أمراضًا وراثية.

التعليم: درجة الماجستير أو الدكتوراة في علم الوراثة أو المجالات المتّصلة به، وتطلب بعض أماكن العمل أن يكون الباحثون أطبّاء.

المهارات: مهارة الاتّصال سواء كتابية أو شفهية، مهارة التحليل والنشاط الذاتي والتنظيم وحبّ الاستطلاع والاستعداد التامّ لمواجهة الصعوبات.

التطلّعات: لديك الفرصة لاكتشاف جينات جديدة أو أنماط وراثية يمكن أن تسهم في علاج أمراض وراثية وشفاءها، أو في التأكّد من الأنماط المُكتشَفة قبل بدء تنفيذها، وذلك بغرض تحسين حياة البشر.

مراجعة الدرس 3–3

1. ما المقصود بمشروع الجينوم البشري؟
2. اذكر استخدامين شائعين لاختبار الجينات غير السليمة والمُسبِّبة للأمراض الوراثية.
3. صِف كيف يتعرَّف عالم الأحياء الجزيئية على الجينات في تتابع حمض DNA.
4. **التفكير الناقد:** هل ترغب في اكتشاف ما إذا كنت حاملًا لجين قد يسبّب مرضًا غير قابل للشّفاء. علّل إجابتك.

الأهداف:

- يتعرّف أنواع التحاليل المخبرية والوسائل التشخيصية التي تعتمد المراكز الاستشارية الوراثية على نتائجها لإعطاء النصح الوراثية.
- يتعرّف مهام المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت.
- يتعرّف اختصاص المستشار الوراثي ومهامه ويقدّر دوره.

الأدوات المستعملة: شفافيات وصور لأشخاص مصابين بأمراض وراثية.

1. قدّم وحفّز

1.1 استخدام الصورة الافتتاحية للدرس

دع الطلّاب يتفحّصون الشكل (85) ويقرأون التعليق المصاحب له، ثمّ اسألهم:

- ماذا يمكن أن تستنتج من سجلّ النسب عن مرض التلاسيميا؟ **(إنّه مرض وراثي متنحٍّ.)**
- ما هو التركيب الجيني للفرد 4–III و 4–IV؟

(أليّل المرض متنحٍّ: t

أليّل الطبيعي سائد: N

الفرد 4–III: Nt

الفرد 4–IV: tt)

2.1 اختبار المعلومات السابقة لدى الطلّاب

لتقييم المعلومات السابقة لدى الطلّاب حول الأمراض الوراثية وتوريثها، اطرح السؤالين التاليين:

- متى يؤدّي زواج الأقارب إلى زيادة فرص إصابة المواليد بأمراض وراثية؟ **(عندما يتواجد مرض وراثي في العائلة ويكون كلا الأبوين حاملين لأليّل المرض المتنحّي).**
- أُذكر تقنيتين للتشخيص ما قبل الولادة. **(فحص السائل الأمنيوني، اختبار عيّنات الخمل المشيمي)**

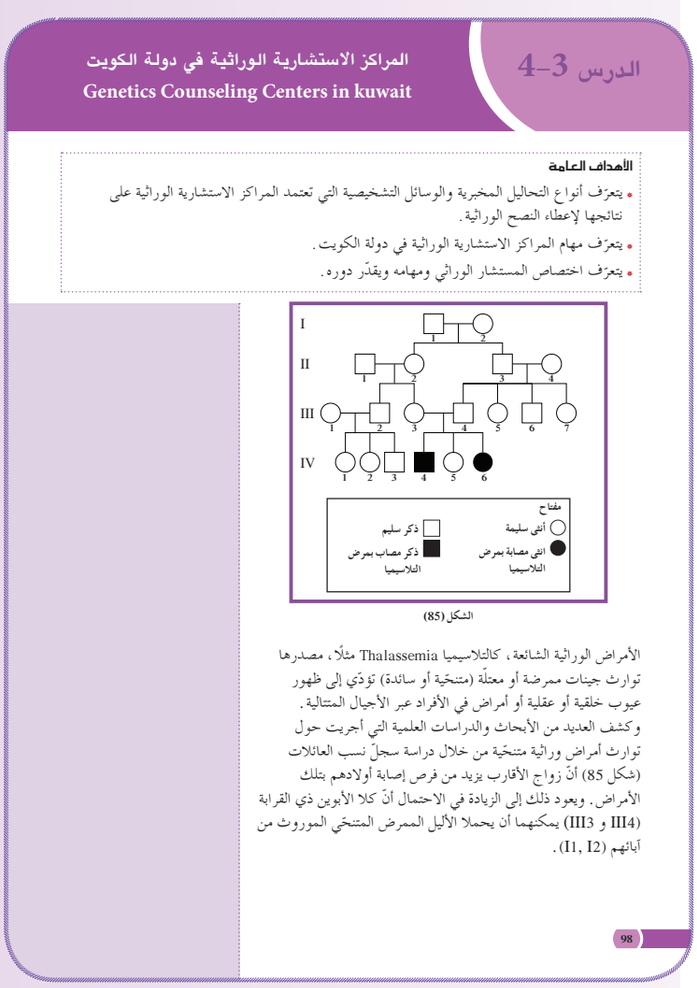
2. علّم وطبّق

1.2 تأثيرات الأمراض المتوارثة في المريض ومحيطه

أكّد على الطلّاب أهمّية إجراء الفحوصات الطبّية اللازمة قبل الزواج، وقبل الولادة وبعدها كي يتمكّن الأفراد المقبلين على الزواج أو المنتظرين مولودًا من معرفة ما إذا كان المولود مصابًا أو

صفحات الطالب: من ص 98 إلى ص 105

عدد الحصص: 2



الدرس 3-4
المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت
Genetics Counseling Centers in kuwait

الأهداف العامة

- يتعرّف أنواع التحاليل المخبرية والوسائل التشخيصية التي تعتمد المراكز الاستشارية الوراثية على نتائجها لإعطاء النصح الوراثية.
- يتعرّف مهام المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت.
- يتعرّف اختصاص المستشار الوراثي ومهامه ويقدّر دوره.

الشكل (85)

الأمراض الوراثية الشائعة، كالثلاسيميا Thalassemia مثلًا، مصدرها توارث جينات ممرضة أو معتلّة (متنحّية أو سائدة) تؤدّي إلى ظهور عيوب خلقية أو عقلية أو أمراض في الأفراد عبر الأجيال المتتالية. وكشف العديد من الأبحاث والدراسات العلمية التي أجريت حول توارث أمراض وراثية متنحّية من خلال دراسة سجلّ نسب العائلات (شكل 85) أنّ زواج الأقارب يزيد من فرص إصابة أولادهم بتلك الأمراض. ويعود ذلك إلى الزيادة في الاحتمال أنّ كلا الأبوين ذي القرابة (III4 و III3) يمكنهما أن يحملا الأليل الممرض المتنحّي الموروث من آبائهم (I1, I2).

98

من المحتمل أن يكون مصابًا بأمراض وراثية خطيرة ليتّبعوا الطرق الوقائية، لأنّ ولادة أيّ طفل بعيب خلقي أو تأخير عقلي يتطلّب مصاريف عناية كبيرة ومصاريف كثيرة تشكّل عبءًا كبيرًا على كاهل الأهل والنظام الصحّي.

(أ) الفحوصات والتحاليل الوراثية:

وضّح للطلّاب أنّ هناك ثلاث حالات وراثية لكلّ شخص يقوم بالفحوصات قبل الزواج، وهي:

- أن يكون الشخص سليمًا غير مصاب بمرض وراثي.
- أن يكون الشخص حاملًا للصفة المتنحّية لمرض وراثي.
- أن يكون الشخص مصاب بمرض وراثي.

إسأل الطلّاب:

- سمِّ ثلاثة مؤشّرات تدفع الخطيبين على القيام بالفحوصات الطبّية قبل الزواج؟ **(ظهور مرض وراثي في أحد عائلتي الخطيبين وكلاهما يسبّبه انتقال ألّيل سائد، أو انتقال ألّيل متنحّي في حالة زواج الأقارب، أو في حال تقدّم سنّ الأمّهات)**
- ما المؤشّرات التي تدفع الأهل على القيام بالفحوصات بعد الولادة؟ **(ظهور عوارض سريرية على المولود أو نتائج غير طبيعية في تحاليل مخبرية)**
- ما هي بعض الأمراض التي يتمّ فحصها في دولة الكويت بعد الولادة؟ **(مرض قصور هرمون الغدّة الدرقية الخلقي ومرض الفينيل كيتونوريا)**

وضّح للطلّاب أنّ الوقت الأنسب لإجراء المسح الوراثي لحديثي الولادة هو عند بلوغ الأطفال الـ 48 ساعة من حياتهم. وتقدّمه دولة الكويت للأطفال الكويتيين وغير الكويتيين مجّانًا في فترة أوّل أسبوع بعد ولادة الطفل.

2.2 تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

إسأل الطلّاب:

- ما هي التقنية المتّبعة عالميًّا وفي دولة الكويت للحدّ من انتقال مرض وراثي في حال إقدام خطيبين حاملين لألّيل ممرض على الزواج؟ **(التشخيص الجيني للجنين في مرحلة ما قبل الانغراس)**
- ما هي النسب المئوية لأولاد سليمين، مصابين بمرض وراثي متنحٍّ وحاملين للألّيل الممرض في كلّ حالة من الحالات التالية:

أ. كلا الأبوين حاملين لألّيل مرض متنحٍّ. **(25% أولاد مصابين بالمرض، 25% أولاد سليمين، 50% أولاد حاملين لألّيل المرض)**

ب. أحد الأبوين سليم والآخر حامل لألّيل ممرض متنحٍّ. **(50% أولاد سليمين، 50% أولاد حاملين لألّيل المرض)**

جـ. أحد الأبوين مصاب بمرض وراثي متنحٍّ والثاني سليم. **(100% أولاد حاملين لألّيل المرض)**

3.2 العيادات للاستشارات الوراثية

تأكّد من تعرُّف الطلّاب على المعلومات التالية:

- بإمكان عائلة ما، أفرادها سليمي الجسم، ولكن عندها تاريخ لمرض وراثي ما، أن تستشير مستشارًا وراثيًّا لإعطائهم نصيحة عن إمكانية إنجاب ولد مصاب بهذا المرض.

1. تأثيرات الأمراض المتوارثة في المريض ومحيطه

The Effect of Genetic Diseases on the Patient and their Surrondings

تتخطّى تأثيرات الأمراض المتوارثة المريض ومعاناته الجسدية والنفسية والاجتماعية لتشمل الأسرة القريبة والنظام الصحّي بشكل عامّ. وتتراوح تأثيرات الأمراض الوراثية من ولادة طفل حيّ بعيب خلقي شديد أو الإصابة بمشكلات تأخُّر في المهارات وتأخُّر عقلي إلى ولادة طفل مصاب بأمراض خطيرة ومميتة أو بعيوب خلقية شديدة تهدّد حياته وقد تؤدّي إلى وفاته في عمر صغير. وتحتاج نسبة كبيرة من هؤلاء المصابين إلى عناية مستدامة من أهلهم ومحيطهم. في جميع الحالات، تتطلّب العناية بهؤلاء الأشخاص مصاريف كثيرة تشكّل عبءًا كبيرًا على كاهل الأهل والنظام الصحّي.

من هنا كانت أهمّية إجراء الفحص الطبّي قبل الزواج، إذ يتمكّن الخطيبان من معرفة ما إذا كانا حاملين لجينات معتلّة، وإمكانية إنجابهما أولاد مصابين بأمراض وراثية، والطرق الوقائية التي يجب اتّباعها.

1.1 الفحوصات والتحاليل الوراثية

Genetic Tests and Analysis

يمكن الحدّ من إنجاب أطفال معتلّين كي نجنّبهم وأهلهم مصاعب الحياة وذلك من خلال:

1. القيام بحملات توعية من قبل جهات مختصّة للتوعية حول الأمراض الوراثية المنتشرة من ناحية ماهيتها وتأثيراتها على المريض وعائلته.
2. إجراء الفحوصات الضرورية قبل الزواج وبخاصّة في حال:
   - ظهور مرض وراثي معيّن في العائلة يسبّبه ألّيل سائد.
   - ظهور مرض وراثي معيّن في العائلة يسبّبه ألّيل متنحّي في حالة زواج القرابة.
   - كان الخطيبان متقدّمين في السنّ.
   - تعرّض الخطيبان لحوادث، أو في حال أُجبر أحدهما على المكوث في مكان عمله حيث تنتشر الإشعاعات النووية ما يزيد من احتمالات الإصابة بالعقم أو التشوّهات الجينية.

من الأمراض الوراثية التي يمكن فحصها هي مرض الأنيميا المنجلية، الثلاسيميا (أنيميا البحر المتوسّط)، أنيميا البقوليات والهيموفيليا.

3. إجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة وبخاصّة في حال:
   - تعرّض الأمّ لظروف أجبرتها على المكوث في مكان تنتشر فيه الإشعاعات النووية ما قد يعرّض الأجنّة لتشوّهات.
   - السنّ المتقدّم للأمّهات

ومن الفحوصات التي تجريها الأمّ الحامل هي **فحص مصل الأمّ Maternal Serum Screening Test وهو فحص دم تجريه المرأة الحامل للمساعدة على معرفة ما إذا كان الجنين حاملًا لمرض وراثي مثل متلازمة داون وغيره.**

- الشذوذ في نتائج الصورة فوق الصوتية للجنين

4. إجراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة وبخاصّة في حال:
   ظهور عوارض سريرية على المولود أو نتائج غير طبيعية في تحاليل مخبرية روتينية.

ومن البروتوكولات المرتبطة بالاستشارة الوراثية التي يتمّ اتّباعها هي **المسح الوراثي لحديثي الولادة Genetic Screening for New Borns وهو فحص عينة دم تؤخذ من قدم الطفل لمعرفة ما إذا كان الطفل حاملًا لمرض وراثي معيّن.**

من الأمراض التي يتمّ فحصها ضمن برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة في دولة الكويت هما:

(أ) مرض الفينيل كيتونوريا Phenylketonuria (PKU)

كما درست سابقًا ينتج مرض الفينيل كيتونوريا عن ألّيل متنحّي يؤدّي إلى غياب إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسّر الحمض الأميني الفنيل ألانين الذي بدوره يؤدّي إلى ارتفاع مستوى هذا الحمض الأميني في الدم إلى مستوى مسمّ معطّلًا بعض المراكز العصبية في دماغ الطفل. ينتج عن ذلك في أغلب الأحيان تخلّف عقلي شديد غالبًا ما يكون مصحوبًا بنوبات صرع، واكزيما الجلد. لذلك يوفّر برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة الفرصة لاكتشاف المرض وعلاجه مبكرًا لتفادي الإصابة بالمرض. يشمل العلاج توفير وجبة غذائية للطفل خالية من الفينيل ألانين على أن تؤخذ هذه الوجبات تحت إشراف اختصاصي تغذية. كما توفّر وزارة الصحّة في الكويت تركيب حليب خاصّة لتلك الفئة من المرضى.

(ب) مرض قصور هرمون الغدّة الدرقية الخلقية Congenital Hypothyroidism

هو مرض ناتج عن وجود ضمور خلقي للغدّة الدرقية أو عيوب في تصنيع الهرمون نتيجة ألّيل ممرض متنحّي في بعض الحالات وسائد في حالات أخرى. لا تظهر عوارض المرض على الطفل عند ولادته بل لاحقًا في حياته. تتمثّل هذه العوارض بتشوّهات في نموّ العظام وبخاصّة الطويلة منها، ما يؤدّي إلى ظهور حالة القزامى بالإضافة إلى البطء في النموّ العاطفي والذهني. ومن العوارض الأخرى التي قد تظهر هي الإمساك المزمن وخشونة الجلد وهبوط ضغط الدم والنعس. العلاج بسيط وسهل جدًّا وهو عبارة عن تناول جرعة محدّدة يوميًّا من هرمون الغدّة الدرقية التعويضي بدءًا من الأيّام الأولى من حياة الطفل. لذلك يوفّر برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة الفرصة لاكتشاف المرض وعلاجه مبكرًا لتفادي ظهور عوارض المرض.

* تستطيع عائلة عندها ولد مصاب بمرض وراثي، أن تستشير مستشارًا وراثيًّا يطلعها على نسبة الخطورة في إنجاب أولاد آخرين مصابين في المستقبل.
* يمكن للمستشار الوراثي أن ينصح الأهل عن الحالة الوراثية الفعلية للجنين. وتُعطى هذه النصيحة عادةً للأهل في خطر إنجاب أولاد مصابين على وجه الخصوص، مثل الأمّهات اللواتي تزيد أعمارهنّ عن الأربعين سنة، بحيث تكون نسبة الحمل بطفل مصاب بمتلازمة داون أكبر بكثير لدى الأمّهات الأكبر سنًّا.

(أ) مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في دولة الكويت ومهام كلّ منها
أُطلب إلى الطلّاب وضع جدول لهذه المراكز يتضمّن العناوين التالية: نوع المركز، المنطقة التي يقع فيها، الخدمة التي يقدمّها.

(ب) مركز الكويت للأمراض الوراثية
إسأل الطلّاب:

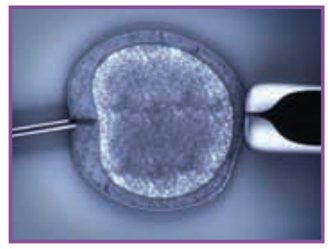
* ما هو أهمّ مركز استشاري وراثي في دولة الكويت؟ **(مركز الأمراض الوراثية ومختبر الوراثة الخلوية التابع له)**
* سمِّ بعض المهام التي يقوم بها هذا المركز. **(تشخيص الأمراض الوراثية في العيادات ومخبريًّا، الفحص قبل الزواج، المسح الوراثي للمواليد حديثي الولادة، التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس، التوعية الصحّية، إعداد النمط النووي للأمراض الوراثية الأكثر انتشارًا في دولة الكويت)**

4.2 المستشار الوراثي
أكّد على الطلّاب أنّ المستشار الوراثي يجب أن يكون من ذوي الاختصاص. إحدى هذه المجالات علم الأحياء والوراثة، التمريض والصحّة العامّة والعمل الاجتماعي واسأل:

* ما هي المعارف والعلوم والتقنيات التي يجب أن يكون المستشار الوراثي على علم بها؟ **(علم الأجنّة البشرية، الإجراءات التشخيصية ما قبل الولادة والتشوّهات الخلقية، علم الوراثة البشرية، علم الوراثة الطبّية، علم الأمراض نظرية الإرشاد والتوجيه، تشخيص الاضطرابات الوراثية البيوكيميائية وعلاجها وتقنيات الوقاية من توريثها، إعداد سجلّ النسب وتحليله، تحليل النظرية الافتراضية من أجل تقديم مشورة وراثية دقيقة)**
* برأيك، ما هي نصيحة مستشار وراثي لشخصين مقبلين على الزواج، في حال كان الرجل مصاب بمرض الهيموفيليا والمرأة حامل لهذا المرض، علمًا بأنّ هذا المرض ناتج عن ألّيل متنحٍّ محمول على الكروموسوم X. من يأخذ خيار الزواج من عدمه؟ **(سيقول لهم أنّ نسبة ظهور المرض في الأولاد هي 50%. ويترك المستشار الوراثي خيار الزواج للشخصين وللأهل.)**

2. تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس
Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)

في حال تمّ قرار الزواج بين خطيبين حاملين لألّيل ممرض، هناك طريقة للحدّ من انتقال المرض الوراثي للأولاد **وهو تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس (Preimplantation genetic diagnosis (PGD. هذه التقنية عبارة عن فحص البويضة الملقّحة في المختبر قبل حصول الانغراس في رحم الأمّ.** وتعتمد هذه التقنية على مراحل متعدّدة تجري بشكل منتظم بالتعاون بين اختصاصيي التوليد والأمراض النسائية، واختصاصيي علم الوراثة، واختصاصيي علم الجنين واختصاصيي العلوم الوراثة الجزيئية. والمراحل هي:



(شكل 86)
الإخصاب في الأنبوب
إخصاب البويضة بحيوان منوي في أنبوب مختبري

1. إحداث عملية الإخصاب في أنبوب مختبري، أي جمع بويضات الزوجة والحيوانات المنوية للزوج في أنبوب زجاجي في المختبر (شكل 86).
2. الحصول على خلية واحدة من كلّ جنين ناتج من الإخصاب في اليوم الثالث والتقصّي عن وجود الألّيل الممرض بواسطة تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل حمض DNA.
3. نقل الأجنّة السليمة فحسب إلى رحم الأمّ للانغراس والنموّ. أمّا إذا تبيّن وجود احتمال لظهور المرض، فلا تُنجَز عملية نقل الجنين إلى الرحم.

3. العيادات للاستشارات الوراثية
Genetics Counseling Clinics

تكون مهام الفريق الذي يعمل في هذه العيادات التالية:
– توفير الرعاية الصحّية والمعلومات والمشورة والدعم للعائلات التي يعاني أحد أفرادها من تشوّهات خلقية نتيجة اضطرابات وراثية.

– متابعة ظهور مؤشّرات مرضية متشابهة في أسرة قد تكون في خطر نتيجة الشكّ في إصابة بعض أفرادها بمرض وراثي. فيجري فريق العمل دراسات ميدانية ومسحًا لتحدّد الأسر المعرّضة للإصابة بمرض وراثي في مجموعة من السكّان في منطقة ما، وذلك بدراسة اضطرابات أو أمراض هذه الأسر وتحديد أسبابها، وتحليل أنماط توارث الجينات في الأسرة الواحدة، واحتمال تكرار توارث ألّيل المرض، واستعراض خيارات المعالجة وطرق الوقاية المتاحة.
– نشر التوعية من خلال طرح مشكلات الأمراض الوراثية المنتشرة في وسائل الإعلام المرئي والمقروء والمسموع من الصحافة والإذاعة والتلفاز، وذلك بواسطة برامج خاصّة عن الأمراض الوراثية للفت نظر المجتمع والدولة.

1.3 مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في دولة الكويت ومهام كلّ منها
Genetic Counseling Centers in Kuwait and Their Functions

– عيادات تخصّصية لحديثي الولادة في منطقة الصباح الطبّية والتي تُعنى بتقديم خدمات تشخيصية وخدمات الاسترشاد الوراثي للعائلات التي يعاني أحد أفرادها من مرض وراثي.
– عيادات الوراثة التخصّصية المنتشرة في كلّ من المستشفيات الحكومية والتي تُعنى بتقديم المعلومات والبيانات والمشورات الوراثية.
– معهد الكويت للاختصاصات الطبّية، ومن مهامه تنظيم برنامج الطبّ العائلي بالإضافة إلى تدريب اختصاصيين في مجال الاستشارات الوراثية.

توفّر هذه المراكز:
– مركز للمعلومات الطبّية والوراثية لطلبة مدارس الثانويات وكلّية التمريض الذين يقومون بأبحاث حول أمراض وراثية أو تشوّهات جنينية ضمن منهج العلوم.
– فرصة لموظّفيها للمشاركة في المؤتمرات والمعارض المحلّية والدولية لنشر الوعي الصحّي الوراثي في المجتمع.
– فرصة لتطوير أداء المستشارين لديها من خلال المشاركة في إجراء الأبحاث العلمية مع مراكز بحثية عالمية.
– فرصة لتطوّر مهامها من خلال إجراء أبحاث علمية مستدامة لمراقبة تطوّر انتقال مرض وراثي معيّن قيد الدراسة وتقديم إحصاءات سنوية عنه.

3.3 قيِّم وتوسّع

1.3 ملف تقييم الأداء

لتقييم الأداء، دع الطالب يجرون الخطوة التالية:

* أجرِ بحثًا حول مرض وراثي في محيطك وقم بزيارة المركز الاستشاري الوراثي لتقصّي المعلومات المتعلّقة بهذا المرض.

إجابات أسئلة مراجعة الدرس 4–3

1. عيادات تخصّصية لحديثي الولادة في منطقة الصباح الطبّية تُعنى بتقديم خدمات تشخيصية وخدمات الاسترشاد الوراثي للعائلات التي يعاني أحد أفرادها من مرض وراثي.
* عيادات الوراثة التخصّصية المنتشرة في كلّ المستشفيات الحكومية تُعنى بتقديم المعلومات والبيانات والمشورات الوراثية.
* معهد الكويت للاختصاصات الطبّية يُعنى بتنظيم برنامج الطبّ العائلي بالإضافة إلى تدريب اختصاصيين في مجال الاستشارات الوراثية.
2. على المستشار أن يكون ملمًّا بـ:
* المعارف في مجالات العلوم الأساسية كعلم الأجنّة البشرية والعوامل التي تؤدّي إلى نمو الجنين بشكل غير طبيعي، والإجراءات التشخيصية ما قبل الولادة والتشوّهات الخلقية.
* المفاهيم والمبادئ الأساسية لعلم الوراثة البشرية وتطبيقاتها السريرية.
* علم الوراثة الطبّية، وعلم الأمراض، ونظرية الإرشاد والتوجيه.
* تشخيص الاضطرابات الوراثية البيوكيميائية وعلاجها وتحديد تقنيّات الوقاية من توريثها إلى الأجيال التالية.
* إعداد وتحليل سجلّ النسب لعائلة ما، وتحليل مدى نسبة توارث الأولاد مرضًا وراثيًّا ما وذلك من أجل تقديم مشورة وراثية دقيقة.
* بعض تأثيرات وجود الأمراض الوراثية في عائلة ما بما في ذلك الاكتئاب، والصدمات النفسية، والقلق، ومشاكل المعيشة.
3. إخصاب البويضات في أنبوب مخبري.
* الحصول على خلية واحدة من كلّ جنين في اليوم الثالث والتقصّي عن وجود ألّيل ممرض بواسطة تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل حمض DNA.
* تنقُّل الأجنّة السليمة فحسب إلى رحم الأمّ للانغراس والنموّ، أمّا إذا تبيّن وجود احتمال لظهور المرض في أحد الأجنّة فلا تُنجَز عملية نقله إلى الرحم.

2.3 مركز الكويت للأمراض الوراثية
Kuwait Medical Genetic Center

من أهمّ مراكز الاستشارات الوراثية في الكويت هو مركز الكويت للأمراض الوراثية (شكل 87) ومختبر الوراثة الخلوية التابع له. تأسّس هذا المركز عام 1979 م. وهو يؤدّي دورًا مهمًّا في الحدّ من انتقال الأمراض الوراثية في دولة الكويت من خلال برنامج تعزيز الصحّة في الدولة. من مهامه:

– تشخيص الأمراض الوراثية مخبريًّا بالتعاون مع أطبّاء وفنّيين في مركز الأمراض الوراثية.
– الفحص الطبّي قبل الزواج (تمّ إقرار قانون الفحص الطبّي قبل الزواج في 2008–11–12) وهو إنجاز يُحسَب لصالح مركز الأمراض الوراثية.
– المسح الوراثي للمواليد حديثي الولادة.
– التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس.
– التوعية الصحّية حول الأمراض الوراثية.
– إعداد سجلّ للتشوّهات الخلقية في دولة الكويت.
– إعداد النمط النووي ورسم الخريطة الوراثية للأمراض الوراثية الأكثر انتشارًا في دولة الكويت.

تُعتبَر دولة الكويت أوّل دولة خليجية من ضمن دول مجلس التعاون التي استكملت الخدمات الوراثية بحيث تمّ إنشاء هذا المركز وإنشاء مختبر الوراثة الخلوية التابع له في السنة نفسها، وقد اعتُبر هذا المختبر بمثابة مرجع معترف به في العالم وتمّ نشر الكثير من الأبحاث وكذلك نشر بعض المعلومات عن الأمراض الجديدة.

(شكل 87)
مركز الكويت للأمراض الوراثية

فقرة اثرائية

العلم والتكنولوجيا والمجتمع

رحلة تطوّر العمل في مركز الكويت للأمراض الوراثية

– تمّ إنشاء مختبر الوراثة الجزيئية في عام 1993 م.، وأصبح تشخيص الكثير من الأمراض التي تحدث نتيجة خلل صغير في الكروموسومات ممكنًا. هذا الخلل لا يمكن اكتشافه في مختبر الوراثة الخلوية. ويقوم حاليًّا بالكثير من اختبارات الأمراض الوراثية وفحص الجينات المسبّبة لهذه الأمراض.
– تمّ إنشاء مختبر فحص الأطفال حديثي الولادة في عام 2004 م.، وذلك استكمالًا لمسيرة فحص المواليد لاكتشاف بعض الأمراض الوراثية التي يمكن علاجها والتي انطلقت في عام 1986 م..
– أوشك العمل على الانتهاء من تجهيز مختبر التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس (فحص النطفة قبل غرسها في رحم الأمّ)، ومن المتوقّع أن يباشر عمله في نهاية هذا العام 2014 م.

4. المستشار الوراثي Genetic Counselor

يمكن دخول مجال المستشار الوراثي من مجموعة متنوّعة من التخصّصات بما في ذلك علم الأحياء، وعلم الوراثة، والتمريض، والصحّة العامّة والعمل الاجتماعي. يكون المستشار الوراثي حائزًا على شهادة الماجستير ويكون قد خضع لدورات في التدريب المهني حول أمور الرعاية الصحية.

1.4 ميزات المستشار الوراثي
Genetic Counselor's Traits

على المستشار أن يكون ملمًّا بـ:

- المعارف في مجالات العلوم الأساسية كعلم الأجنّة البشرية والعوامل التي تؤدّي إلى نمو الجنين بشكل غير طبيعي، والإجراءات التشخيصية ما قبل الولادة والتشوّهات الخلقية.
- المفاهيم والمبادئ الأساسية لعلم الوراثة البشرية وتطبيقاتها السريرية. وتشمل هذه المبادئ معرفته معلومات عن الكروموسومات والوراثة الجزيئية والكيمياء الحيوية التي هي من أساس حدوث الأمراض الوراثية.
- علم الوراثة الطبّية، وعلم الأمراض، ونظرية الإرشاد والتوجيه.
- تشخيص الاضطرابات الوراثية البيوكيميائية وعلاجها وتحديد تقنيّات الوقاية من توريثها إلى الأجيال التالية.
- إعداد وتحليل سجلّ النسب لعائلة ما، وتحليل مدى نسبة توارث الأولاد مرضًا وراثيًّا ما وذلك من أجل تقديم مشورة وراثية دقيقة.
- بعض تأثيرات وجود الأمراض الوراثية في عائلة ما بما في ذلك الاكتئاب، والصدمات النفسية، والقلق، ومشاكل المعيشة.

اكتساب المهارات

احرص على استخدام الطلّاب المهارة التالية:

- **مهارة التطبيق والاستنتاج:** ساعد الطلّاب في تقدير أهمّية سجلّ النسب وعلى إمكانية إعداد وتحليل سجلّ نسب لعائلاتهم عند استقصائهم مرض وراثي معيّن واستنتاج مدى خطورة إصابة أو ظهور هذا المرض في الأولاد.
- **مهارة التوقّع:** من خلال توقّع الطلّاب للآثار السلبية للتدخين والإشعاعات النووية على الأشخاص وعلى الأجنّة ما يزيد الإصابة بالتشوّهات الجينية والعقم وغيرها من الأمراض الشائعة.

فقرة اثرائية

علم الأحياء في المجتمع

لماذا يجب أن تصبح مستشار وراثي؟ ما هي الفرص الوظيفية للمستشار الوراثي؟

يملك المستشارون الوراثيون الخبرات والمهارات اللازمة ليكونوا لاعبين أساسيين في تحقيق التكامل بين علم الجينوم والرعاية الصحّية والطبّ الشخصي. ونتيجة لذلك، تستمرّ فرص المستشارين الوراثية في النموّ. يتمتّع المستشار الوراثي بقدر عالٍ من الرضا الوظيفي وبخاصّة في ما يتعلّق بتوافر الزبائن الذين هم بحاجة لتقديم المشورة، وتوافر فرص العمل والتقدّم في الاختصاصات، والتطوّر العلمي ونموّ الشخصية.

يتمّ توظيف المستشار الوراثي في العديد من الأماكن، مثل المراكز الطبّية وعيادات الطبيب، ومنظّمات المحافظة على الصحّة، والوكالات الحكومية، وإدارات الصحّة العامّة وشركات التكنولوجيا الحيوية. يؤمّن المستشارون الذين يعملون في العيادات التعليم والإرشاد حول مجالات علم الوراثة الإنجابية، والعقم، والتشخيص الجيني ما قبل انغراس الجنين في الرحم، وعلم الوراثة بطبّ الأطفال، وفحوصات المتابعة لحديثي الولادة، وعلم الوراثة والسرطان، وعلم الوراثة العصبي، وعلم الوراثة المرتبط بأمراض القلب والأوعية الدموية. كما يشارك هؤلاء خلال تولّيهم مهامهم الوظيفية في العديد من دورات مرتبطة بمهارات المستشارين الوراثية وآليات التدريس والبحث. ومنذ العام 1992 وحتّى يومنا هذا، شهدت هذه المهنة نموًّا سريعًا.

مراجعة الدرس 3–4

1. عدّد المراكز المسؤولة عن الاستشارات الوراثية في الكويت ذاكرًا مهامها.
2. ما هي الأمور التي يجب أن يكون المستشار الوراثي ملمًّا بها؟
3. ما هي المراحل التي تمرّ بها تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس؟

مراجعة الوحدة الثانية

- قبل أن تبدأ مراجعة الوحدة الأولى، ناقش مع الطلّاب الأفكار الرئيسية التي تعرّفوها في دروس هذه الوحدة.
- فسّر للطلّاب تركيب الحمض النووي وكيفية تضاعفه، وأشر إلى أنّ تصنيع البروتين يتمّ على مرحلتين هما النسخ والترجمة، وإلى أنّ الطفرات تقسم إلى قسمين هما الطفرات الكروموسومية والطفرات الجينية، وأنّ هذه الطفرات يمكن أن تكون مفيدة، لكنّها غالبًا ما تكون ضارّة إذ يمكن أن تسبّب السرطان.
- ناقش مع الطلّاب تقنيات الهندسة الوراثية مؤكّدًا على أنّ هذا العلم هو جزء من علم أوسع يتعمّق فيها الباحثون منذ زمن بعيد وهو «التقنية الحيوية». أوضح لهم أهمّية هذه التقنيات وارتباطها بحلّ مشكلات اجتماعية. أوضح للطلّاب أيضًا استخدامات الهندسة الوراثية وتطبيقاتها، لافتًا انتباههم إلى إيجابياتها وسلبياتها.
- أشر إلى أنّ الفصل الثّالث قام بتعريف الطلّاب على عدد الكروموسومات ونوعها لدى الإنسان، وأنّ على كل كروموسوم موقع خاص لجين معيّن ولكلّ جين ألّيلات يمكن أن تكون سائدة، متنحية، أو ذات سيادة مشتركة، وهي تحدّد الصّفات وتوارثها كالجنس أو فصائل الدمّ. وذكّر بأن أي خلل في هذه الألّيلات أو الجينات المحمولة على الكروموسومات الجسمية أو الجنسية يؤدّي إلىأمراض وراثيّة، تتوارثها الأجيال. ويمكن دراسة كيفيّة انتقال تلك الأمراض من خلال سجلّ النسب.
- وضّح الصلة بين تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات أو الأليلات المسؤولة عن المرض الوراثي والمرض نفسه، والمخاطر الّتي يسبّبها زواج الأقارب.
- ذكّر بأن الجينوم البشري هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات آلاف الجينات وأنّه من خلال مشروع الجينوم البشري الذي، بسبب الإنجازات والتقنيات، سمح بمعرفة أسباب الأمراض الوراثية وإمكانية معالجتها جينيًّا.

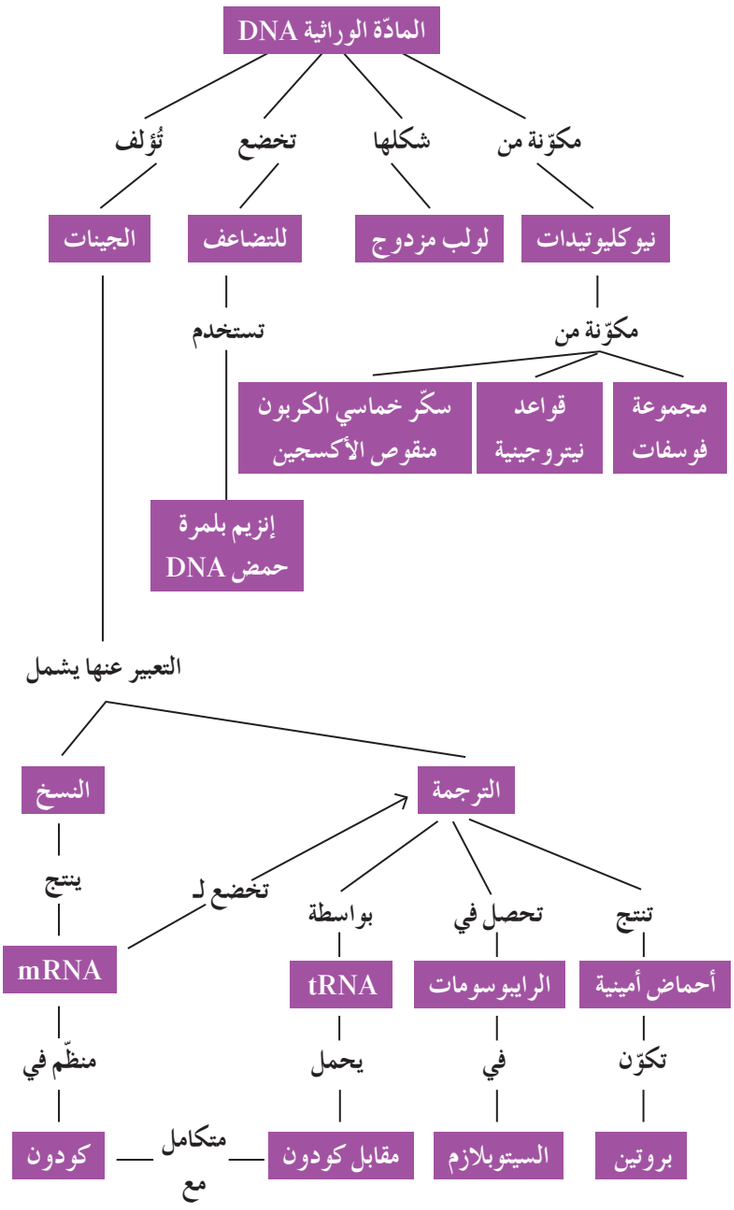
مراجعة الوحدة الثانية

المفاهيم

إكسون	Exon	إنترون	Intron
انتقال	Translocation	إنزيم بلمرة حمض DNA	DNA Polymerase
إنزيم بلمرة حمض RNA	RNA Polymerase	إنزيم القطع	Restriction Enzyme
انقلاب	Inversion	بصمة حمض DNA أو بصمة الوراثية	DNA Fingerprint
بلازميد	Plasmid	تحرير حمض RNA	RNA Splicing
ترجمة	Translation	تصنيع البروتين	Protein synthesis
تضاعف حمض DNA	DNA Replication	تفاعل البلمرة المتسلسل	Polymerase Chain Reaction
التقنية الحيوية	Biotechnology	التليّف الحويصلي	Cystic Fibrosis
جينات	Genes	الجين المرتبط بالجنس	Sex Linked Gene
جين الأورام	Oncogene	الحمض النووي الرايبوزي	RNA
الجينوم البشري	Human Genome	زيادة	Duplication
الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين	DNA	طفرة	Mutation
سجل النسب	Pedigree	طفرة جينية	Gene Mutation
طفرة إزاحة الإطار	Frameshift Mutation	طفرة النقطة	Point Mutation
طفرة كروموسومية	Chromosomal Mutation	عدم فعالية الكروموسوم X	Chromosome X – Inactivation
عامل مسرطن	Carcinogen	عمى الألوان	Daltonism
علاج جيني	Gene Therapy	فحص مصل الأمّ	Maternal Screening Test
الفصل الكهربائي للهلام	Gel Electrophoresis	كائن حيّ معدّل وراثيًا	Transgenic Organism
كابح	Repressor	كودون	Codon
لولب مزدوج	Double Helix	محفّز	Promoter

خريطة مفاهيم الوحدة الثانية

الفصل الأوّل



المسح الوراثي لحديثي الولادة	Genetic Screening for Newborns	وهن دوشين العضلي	Duchenne Muscular Dystrophy
مرض نزف الدم (الهيموفيليا)	Hemophilia	مسبار	Probe
مطفّر	Mutagen	مقابل الكودون	Anticodon
DNA مؤشّب	Recombinant DNA	نسخ	Transcription
نقص	Deletion	نيوكليوتيد	Nucleotide
هندسة وراثية	Genetic Engineering	ورم	Tumor

الأفكار الرئيسية للوحدة

الفصل الأوّل: الحمض النووي، الجينات والكروموسومات

(1–1) جزيء الوراثة

- أظهرت الاختبارات التي أجراها فريدريك جريفث أنّ المادّة الوراثية تغيّر الخلايا.
- برهن العالمان مارثا تشيس وألفرد هرشي أنّ حمض DNA هو المادّة الوراثية في الخلايا وليس البروتين.

(2–1) تركيب الحمض النووي وتضاعفه

- يتكوّن حمض DNA من نيوكليوتيدات تشكّل اللولب المزدوج.
- يتكوّن النيوكليوتيد في حمض DNA من ثلاثة مكوّنات هي سكّر خماسي الكربون منقوص الأكسجين، مجموعة فوسفات وقاعدة واحدة من أربع قواعد نيتروجينية.
- القواعد النيتروجينية تشكّل دائمًا أزواج من القواعد المتكاملة. الأدينين يرتبط بالثايمين والسيتوسين يرتبط بالجوانين.
- تكامل القواعد المزدوجة يُمكّن حمض DNA من التضاعف أو نسخ نفسه.

(3–1) من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

- يتمّ تصنيع البروتين في مرحلتين هما النسخ والترجمة.
- النسخ هو العملية التي تُنسَخ فيها المعلومات الوراثية من أحد شريطي حمض DNA إلى شريط من حمض RNA الرسول (mRNA).
- الترجمة هي العملية التي من خلالها تتحوّل لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة الأحماض الأمينية.
- تتمّ عملية تشذيب حمض RNA بين عمليتي النسخ والترجمة في خلايا حقيقية النواة.

(4–1) البروتين والتركيب الظاهري

- يُحدَّد تركيب الخليّة ووظيفتها بحسب أنواع البروتين التي تصنعه.
- يختلف ضبط التعبير الجيني بين حقيقيات النواة وأوّليات النواة.
- يُمكن للإنزيمات الكابحة أن تمنع عملية النسخ عندما ترتبط بالمناطق المحفِّزة في حمض DNA.

(5–1) التغيّرات في الكروموسومات والجينات

- التغيّر العشوائي في حمض DNA الكائن الحيّ يُسمّى الطفرة. يمكن أن تكون الطفرة مفيدة، لكنّها عادة ما تكون مضرّة أو لا يكون لها أيّ تأثير في الكائنات الحية.
- هناك أربعة أنواع من الطفرات الكروموسومية وهي النقص، الزيادة، الانتقال والانقلاب.
- هناك ثلاثة أنواع من الطفرات الجينية، وهي تنتج إمّا عن استبدال نيوكليوتيد مفرد أو نقصه أو إضافته.

(6–1) الجينات والسرطان

- يحوّل جين الأورام خليّة سليمة إلى خليّة سرطانية، أي خلايا تتكاثر بصورة غير طبيعية وغير منتظمة.
- المطفّرات هي عوامل بيئية تُسبّب الطفرات في حمض DNA.
- العامل الذي يُسبّب أو قد يُسبّب حدوث السرطان يُسمّى عاملًا مسرطنًا.
- تُستخدَم لعلاج السرطان عدّة أنواع من العلاجات مثل العلاج الجيني الذي هو أحد تطبيقات الهندسة الوراثية، بالإضافة إلى العلاجات التقليدية مثل الإشعاع والعلاج الكيميائي.

الفصل الثاني: ثورة التقنية الحيوية

(1–2) التقنية الحيوية

- التقنيّة الحيويّة هي استخدام الكائنات الحيّة لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر وهي تقنيّة بدأ استعمالها منذ عدّة قرون.
- ساهمت عملية التوليد الإنتقائي بإنتاج أصناف جديدة عندها الخصائص المرغوب فيها.
- الهندسة الوراثية هي عبارة عن التقنية المُستخدَمة لتحديد أو تغيير الجينات على المستوى الجزيئي لإنتاج كائنات معدّلة وراثيًّا.

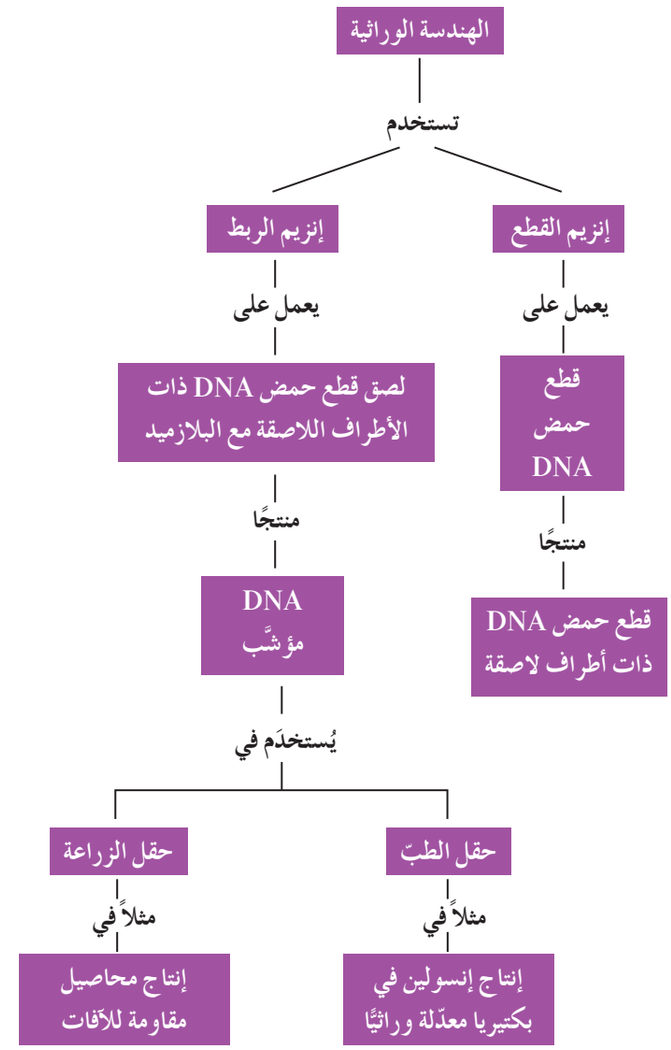
(2–2) الهندسة الوراثية

- يسمح جهاز الفصل الكهربائي للهلام بفصل قطع حمض DNA بحسب الحجم، ويُستخدَم لإعداد بصمة حمض DNA وتقصّي وجود خلل جيني.
- يكوّن تفاعل البلمرة المتسلسل نسخ عديدة عن جزيء جزيء حمض DNA باستخدام أدوات وخطوات معيّنة.

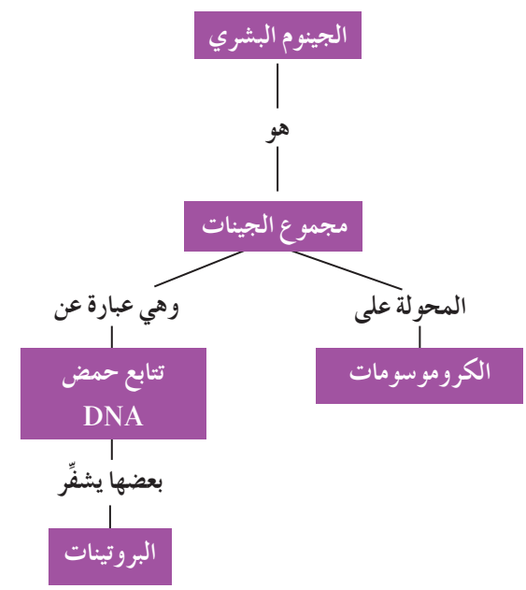
(3–2) تطبيقات الهندسة الوراثية

- يستخدم علماء الهندسة الوراثية تقنيات حديثة مثل استنساخ الجين باستخدام تقنية حمض DNA المؤشّب التي تعدّل البكتيريا وراثيًّا لإنتاج بروتينات خاصّة بالإنسان.
- الهدف من تطبيقات الهندسة الوراثية هو تحسين نوع وعدد الكائنات التي تتناسب مع واقع الحياة ومتطلّباته، وتقليل نسبة حصول الأمراض، وبالتالي تشجيع المحاصيل المقاومة للآفات.
- يُستخدَم العلاج الجيني في معالجة الاضطرابات الوراثية وذلك من خلال استبدال الجين المعتلّ بجين سليم فاعل.

الفصل الثاني



الفصل الثالث



الفصل الثالث: الجينوم البشري

(3–1) كروموسومات الإنسان

- تحمل جميع الخلايا الجنسية الأنثوية أو البويضات كروموسومًا جنسي مفردًا X، في حين أنّ نصف عدد الخلايا الجنسية الذكرية أو الحيوانات المنوية يحمل كروموسوم جنسي X والنصف الثاني يحمل كروموسوم جنسي Y، وهذا يُؤكّد أنّ حوالى نصف اللاقحات ستكون أنثى والنصف الثاني سيكون ذكرًا.
- الجينوم البشري هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات. يأخذ كل جين مكانًا محددًا على الكروموسوم الواحد ولا يتغيّر لدى أفراد النوع الواحد من الكائنات.
- تقوم الخلايا الأنثوية بتعطيل أحد الكروموسومين الجنسيين X وبطريقة عشوائية وتسمّى هذه العملية عدم فاعلية الكروموسوم X.

(3–2) الوراثة لدى الإنسان

- لا تظهر الأليلات غير السليمة المتنحّية تأثيرها في الفرد إلا في حال وجود نسختين منها أمّا الأليل غير السليم السائد فيكفي وجوده بنسخة واحدة ليظهر تأثيره.
- للذكور كروموسوم X واحد. لذلك، تُظهِر كلّ الأليلات المرتبطة بالكروموسوم X تأثيراتها في الذكور، حتّى لو كانت متنحّية.
- التركيب الظاهري لأليل الخلل الوراثي المتنحّي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعًا بين الرجال منه بين الإناث.
- يؤثّر تغيير بسيط في DNA جين مفرد في تركيب البروتين الذي يشفّر له هذا الجين مسبّبًا مرضًا وراثيًّا خطيرًا مثل التليّف الحويصلي ومرض فقر الدم المنجلي.

(3–3) الوراثة الجزيئية لدى إنسان

- مشروع الجينوم البشري هو مجموعة من الأبحاث تجريها دول كثيرة لتحديد تتابعات حمض DNA الكاملة للإنسان، وإيجاد أماكن الجينات المسؤولة عن كلّ صفاته وطولها.
- يعتمد التشخيص قبل الولادة على التقنيات الحديثة في دراسة كروموسومات وجينات الأجنّة قبل ولادتها.

(3–4) المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت

- يزيد زواج الأقارب من احتمال ولادة أطفال مصابين بأمراض وراثية قد تكون مميتة.
- للحدّ من إنجاب أطفال معتلّين يجب القيام بحملات توعية للأهل وللمقبلين على الزواج، إضافةً إلى القيام بفحوصات طبّية قبل الزواج وقبل الولادة وبعدها.
- تضمّ دولة الكويت مركز الكويت للأمراض الوراثية ومختبر الوراثة الخلوية التابع له، تقتصر مهامه على الحدّ من انتقال الأمراض الوراثية من خلال برنامج تعزيز الصحّة في دولة الكويت.

خريطة مفاهيم الفصل الأول

استخدم المفاهيم الموضّحة في الشكل التالي لرسم خريطة تنظّم الأفكار الرئيسية الواردة في الفصل.

خريطة مفاهيم الفصل الثاني

استخدم المفاهيم الموضّحة في الشكل التالي لرسم خريطة تنظّم الأفكار الرئيسية الواردة في الفصل.

خريطة مفاهيم الفصل الثالث

استخدم المفاهيم الموضّحة في الشكل التالي لرسم خريطة تنظّم الأفكار الرئيسية الواردة في الفصل.

إجابات أسئلة الوحدة الأولى

تحقّق من فهمك

اختر العبارة الصحيحة من بين العبارات التي تلي كلّ سؤال ممّا يلي وذلك بوضع علامة (✓) أمامها:

1. فيروسات
2. إنزيم البلمرة
3. السيتوبلازم
4. التضاعف
5. إنزيم بلمرة حمض DNA
6. النسخ
7. الطفرات الجينية
8. ينسخ إلى RNA رسول
9. الجينوم
10. فصائل الدمّ الرئيسية ABO
11. الكروموسوم X
12. مرتبطًا بالجنس
13. مرض فقر الدمّ المنجلي

أجب عن الأسئلة التالية بإيجاز

1. يُعزَل الجين البشري المسؤول عن إنتاج الإنسولين، ثمّ يُدمَج في بلازميد خليّة بكتيرية ثمّ يُدخَل إليها. تنتج الخليّة البكتيريا الإنسولين البشري.
2. قد تتضمّن الإجابات الهندسة الوراثية للمحاصيل، وتطبيقات طبّية من مثل إعداد واستخلاص بصمة الحمض النووي DNA، إنتاج هرمون الإنسولين البشري وصناعية كاستخدام الكيموسين لتصنيع جبن نباتي.
3. الكائن الحيّ المعدّل وراثيًّا هو الكائن الذي عُدِّل حمضه النووي بإضافة جين من كائنات حيّة أخرى...
4. الطبّ الشرعي هو الطريقة العلمية لحلّ ألغاز الجرائم. تُستخدَم البصمات الوراثية للـ DNA في الطبّ الشرعي.
5. مباشرة بعد أن يُحَلّ الكروموسوم الملتفّ، يلتحم إنزيم بلمرة الـ mRNA مع حمض DNA، فيفصل شريطي حمض DNA أحدهما عن الآخر، وتنكشف القواعد النيتروجينية. تُستخدَم القواعد في أحد شريطي حمض DNA كقالب. يمرّ إنزيم بلمرة RNA على طول الشريط، فيقرأ القواعد ويربطها بنيوكليوتيد من نيوكليوتيدات
الـmRNA المكمّل. تتبع عملية النسخ نظام ازدواجية القواعد النيتروجينية المتّبع في عملية تضاعف حمض DNA، عدا أنّ اليوراسيل لا الثايمين يرتبط بالأدينين. بعد اكتمال عملية النسخ، ينفصل الإنزيم عن حمض DNA ويطلق جزيء الـ mRNA إلى السيتوبلازم، ويعود شريطي حمض DNA للارتباط مجدّدًا.

تحقق من فهمك

اختر العبارة الصحيحة من بين العبارات التي تلي كلّ سؤال ممّا يلي وذلك بوضع علامة (✓) أمامها.

1. البكتريوفاج عبارة عن .....
   ☐ بكتيريا دقيقة ☐ إنزيمات ☐ سلاسل من حمض RNA ☐ فيروسات
2. النيوكليوتيد لا يحتوي على .....
   ☐ سكّر خماسي الكربون ☐ إنزيم البلمرة
   ☐ قاعدة نيتروجينية ☐ مجموعة فوسفات
3. في أوّليات النواة جزيئات حمض DNA تقع في .....
   ☐ النواة ☐ الرايبوسوم ☐ السيتوبلازم ☐ بروتين الهستون
4. المخطّط أدناه يوضّح عملية ... في حمض DNA.
   ☐ التضاعف ☐ النسخ ☐ الترجمة ☐ التحوّل

5. الإنزيم الرئيسي المسؤول عن إضافة نيوكليوتيدات في جزيئات حمض DNA للقواعد المكشوفة هو .....
   ☐ RNA الناقل ☐ الرايبوز
   ☐ إنزيم بلمرة DNA ☐ إنزيم بلمرة حمض RNA
6. العملية التي يتمّ فيها نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط RNA رسول هي عملية .....
   ☐ الترجمة ☐ النسخ ☐ التحوّل ☐ التضاعف
7. التغيّرات في تتابع القواعد النيتروجينية لحمض DNA التي تؤثّر في المعلومات الوراثية تُسمّى .....
   ☐ التضاعفات ☐ الطفرات الجينية ☐ التحوّلات ☐ الطفرات الكروموسومية العددية
8. الجين الفاعل هو الذي .....
   ☐ يعمل كمحفّز ☐ يُنسَخ إلى RNA رسول
   ☐ يُشفّر للبروتينات ☐ يُصنّع من RNA الرسول

6. الترجمة هي عملية فكّ الشفرة الوراثية في رسالة الـ mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد (بروتين). تحدث الترجمة في الخلايا حقيقية النواة في السيتوبلازم.
7. يحتوي حمض DNA في الخلايا حقيقية النواة على أقسام لا تُشفَّر لبروتينات، وتسمّى هذه المناطق الإنترونات، أمّا المناطق التي تُشفَّر لبروتينات، فتُسمّى الإكسونات. عملية تشذيب RNA ضرورية لتصنيع بروتين طبيعي.
8. وجود الغلاف النووي الذي يفصل بين عمليتي النسخ والترجمة يعطي فرصًا أكبر للخلايا حقيقية النواة لضبط التعبير الجيني.
9. يتمّ قطع عيّنة صغيرة من حمض DNA بواسطة إنزيمات القصر. ثمّ تُفصل القطع بحسب حجمها عن طريق تقنية الفصل الكهربائي للهلام. وبعد نقل القطع على غشاء صلب بواسطة عمليّة اللطخ الجنوبيّة وفصل سلسلتي حمض DNA، تُهجّن قطع حمض DNA بمسبارات DNA مشعّة تتطابق مع جزء من سلسلة من الحمض النووي الذي يتكرّر بكثرة في الجينوم. تظهر نتيجة التهجين بالمسبارات المشعّة مع قطع حمض DNA بالتصوير الإشعاعي الذاتي.
10. كلا، لأن الشخص ذو التركيب الجيني AB تكون فئة دمّه AB لأنّ الألّيلين A و B ذو سيادة مشتركة أي يظهر تأثير الألّيلين كاملًا.
11. طبيعة المنتج البروتيني للجين والدور الذي يؤدّيه في الخليّة على سبيل المثال، قد ينتج الألّيل السائد بروتينًا معيّنًا، في حين لا ينتج الألّيل المتنحي بروتينًا. وقد ينتج الألّيلين ذو السيادة المشتركة بروتينًا له تأثير مختلف عن تأثير البروتين الذي ينتجه كل ألّيل منهما على حدة.
12. تحدّد الكروموسومات الجنسية جنس الفرد بالإضافة إلى بعض الصفات الوراثية، وتكون الكروموسومات الباقية عبارة عن كروموسومات جسمية تحدّد الصفات الوراثية فحسب.
13. يوضّح سجل النسب كيف تمّ توريث المرض الوراثي من أحد الأجيال إلى الجيل الذي يليه. يمكن استخدام هذه المعلومات لتوقّع احتمال مجيء طفل يحمل هذا المرض أو الخلل الوراثي من خلال معرفة التركيب الجيني للوالدين.

9. مجموع كلّ الجينات الموجودة على كلّ كروموسومات الفرد يُسمّى:
☐ متعدّدة المجموعة الكروموسومية. ☐ الجينوم.
☐ التركيب الكروموسومي. ☐ الكروموسومات الجسمية.
10. مثال على صفة محددة بألّيلات مشتركة هو:
☐ مرض هانتنجتون. ☐ متلازمة داون.
☐ فئات الدم الرئيسية ABO. ☐ مرض نزف الدم.
11. يوجد معظم الجينات المرتبطة بالجنس على:
☐ الكروموسوم Y. ☐ الكروموسومان XY.
☐ الكروموسوم O. ☐ الكروموسوم X.
12. مرض نزف الدم هو مرض وراثي يكون:
☐ مرتبطًا بالجنس. ☐ قليل الانتشار.
☐ متأثّرًا بالجنس. ☐ أكثر شيوعًا بين النساء منه بين الرجال.
13. مرض وراثي شائع يتميّز بانحناء كريات الدم الحمراء والتوائها يُسمّى:
☐ تليّف حويصلي. ☐ مرض فقر الدم المنجلي.
☐ مرض نزف الدم. ☐ وهن دوشين العضلي.

أجب عن الأسئلة التالية بإيجاز

1. كيف تُستخدَم تقنية حمض DNA المؤشَّب في إنتاج الإنسولين البشري؟
2. اذكر تطبيقين من تطبيقات الهندسة الوراثية، وصِف كلّ منهما.
3. ما الكائن المعدّل وراثيًا؟
4. ما المقصود بالطبّ الشرعي؟ وكيف يمكن استغلال الهندسة الوراثية في دراسات الطبّ الشرعي؟
5. إشرح عملية النسخ.
6. ما هي الترجمة؟ وأين تحدث في خليّة حقيقيات النواة؟
7. ميّز بين الإنترونات والإكسونات. لماذا تُعتبَر عملية تشذيب حمض RNA ضروريّة؟
8. لماذا توجد فرص أكبر لضبط التعبير الجيني في الخلايا حقيقية النواة منه في الخلايا أوّلية النواة؟
9. صف عملية إعداد بصمة DNA.
10. هل يُمكِن لشخص يحمل ألّيلات لفئة دم A وB أن تكون فئة دمّه A؟ فسّر إجابتك.
11. ما الذي يُحدّد أيّ ألّيلات تكون سائدة أو متنحّية أو ذات سيادة مشتركة؟
12. ما الفرق بين الكروموسومات الجسمية والكروموسومات الجنسية؟
13. كيف يُمكِن لسجلّ النسب العائلي أن يفيد في تحديد احتمال إنجاب طفل مصاب بمرض وراثي؟

تحقّق من مهاراتك

1. حسب قانون شارغاف $A = T$ و $C \equiv G$

$$C + G = 17.5 \times 2 = 35$$

$$A + T = 100 - 35 = 65$$

$$T = \frac{65}{2} = 32.5\%$$

2.

شريط حمض DNA	ATC	CTT	GGC	AAG
mRNA	UAG	GAA	CCG	UUC
الأحماض الأمينية	كودون توقّف	حمض جلوتاميك	برولين	فينيل ألانين

3.

شريط حمض DNA الأول	GTA	GTT	TTA	CAA	AAG
الـ mRNA	CAU	CAA	AAU	GUU	UUC
الأحماض الأمينية	هستدين	جلوتامين	أسبرجين	فالين	فينيل ألانين

شريط حمض DNA الثاني	CTA	CAC	TTC	CAA	AAA
الـ mRNA	GAU	GUG	AAG	GUU	UUU
الأحماض الأمينية	حمض الأسبارتيك	فالين	ليوسين	فالين	فينيل ألانين

بعد تحديد الـ mRNA وتحديد الأحماض الأمينية باستخدام جدول كودونات الـ mRNA نستنتج أن الشريط الأوّل من حمض DNA هو الشريط الصحيح والذي يشفّر لهذا الجزء من بروتين الإنسولين

4. للإجابة عن هذا السؤال، استخدم جدول كودونات الـ mRNA:

إذا كان الكودون الذي يشفِّر للحمض الأميني الإيزوليوسين هو أحد الكودونين AUU أو AUC فباستبدال القاعدة A بالقاعدة U في شريط الـ mRNA نحصل على الكودون UUU أو UUC اللذين يشفِّران للفينيل ألانين. القاعدة النيتروجينية في شريط حمض DNA المتكاملة مع القاعدة A في شريط الـ mRNA هي T. فإذًا للحصول على الحمض الأميني فينيل الانين بدلًا الإيزوليوسين على الموقع 3 يجب حدوث طفرة إستبدال القاعدة T بالقاعدة A على شريط حمض DNA.

استخدم الطريقة نفسها في التحليل للحصول على الحمض الأميني أرجينين بدلًا من الليوسين في الموقع 8. ستتوصّل إلى وجوب حدوث طفرة استبدال للقاعدة النيتروجينية A الوسيطة في الكودون بالقاعدة C.

تحقق من مهاراتك

1. **الحساب:** 17.5% من القواعد النيتروجينية الموجودة في DNA قنفذ البحر هي من السيتوسين. إحسب النسبة المئوية للثايمين.
2. **تطبيق المفاهيم:** يُعتقَد أنّ شريط حمض DNA المُدرَج أدناه يحتوي على الشفرة الجينية الوراثية لجزء من الإنزيم الذي يُسرِّع عملية تكسير الكحول في الكبد
A–A–G–G–G–C–C–T–T–A–T–C (اقرأ الشفرة من اليسار إلى اليمين).
ما هو تسلسل الأحماض الأمينية التي يتمّ إنتاجها في عديد الببتيد باستخدام المعلومات المشفَّرة في شريط الـ DNA أعلاه.
3. **تطبيق المفاهيم:** تُعتبَر الأحماض الأمينية الخمسة التالية جزءًا من بروتين الإنسولين: هستيدين، غلوتامين، أسبرجين، فالين، فينيل ألانين. أيّ من الشريطين التاليين لحمض DNA يمكن أن يُشفِّر لهذا الجزء من الإنسولين (اقرأ من اليسار إلى اليمين)؟ الشريط الأوّل AAGCAATTAGTTGTA والشريط الثاني AAACAATTCCACCTA.
4. **تحليل البيانات:** الهرمون أوكسيتوسين والهرمون المضادّ لإدرار البول (ADH) لهما تركيب جزيئي متشابه، لكنّ وظائفهما مختلفة تمامًا. يتألّف كلّ منهما من تسعة أحماض أمينية، فيتشابهان في سبعة منها في حين يختلفان عند الموقعين 3 و8. يوضّح الجدول التالي تتابع سلسلة الأحماض الأمينية التسعة لكلٍّ من الهرمونين. حدّد طفرة النقطة (استبدال) التي يجب أن تحدث على الموقعين 3 و8 في حمض DNA الذي يُشفِّر للأوكسيتوسين لكي يتغيّر إلى DNA يُشفِّر لهرمون ADH.

الحمض الأميني / الهرمون	1	2	3	4	5	6	7	8	9
أوكسيتوسين	سيستين	تيروسين	إيزولوسين	جلوتامين	أسبرجين	سيستين	برولين	ليوسين	جليسين
ADH	سيستين	تيروسين	فينيل الانين	جلوتامين	أسبرجين	سيستين	برولين	أرجنين	جليسين

5. **صياغة الفرضيات:** يعطى الدواء المعدّل وراثيًا (tPA) المخصّص لمرضى نوبات القلب لبعض ضحايا السكتة الدماغية. وتنتج السكتة الدماغية عن جلطة دموية في الدماغ. لماذا يُعتبَر هذا الدواء علاجًا مؤثّرًا للسكتات الدماغية؟
6. **تصميم التجارب:** أحيانًا، يكون استخدام بصمات حمض DNA كدليل شرعي موضع جدل. صمّم تجربة لاختبار دقّة بصمات حمض DNA.

الحمض الأميني الأصلي	كودون الـ mRNA الأصلي	تسلسل حمض DNA الأصلي	تسلسل حمض DNA الجديد	كودون الـ mRNA الجديد	الحمض الأميني الجديد
إيزوليوسين	A U U	T A A	A A A	U U U	فينيل ألانين
	A U C	T A G	A A G	U U C	
ليوسين	C U U	G A A	G C A	C G U	أرجينين
	C U C	G A G	G C G	C G C	
	C U A	G A T	G C T	C G A	
	C U G	G A C	G C C	C G G	

5. قد يفتّت tPA جلطات الدماغ بالطريقة نفسها التي يذيب بها الجلطات في الشرايين التاجية.
6. لاختبار دقّة بصمات الـDNA، يجب اختبار العديد من العيّنات المختلفة. يجب جمع عيّنات من الدمّ من عدد من المتطوّعين، ثمّ الحصول على عيّنات من الشعر أو الجلد من المتطوعين نفسهم، وإعطاء هذه العيّنات أرقام مختلفة. بعد ذلك، يتمّ إعداد أنماط لبصمات حمض DNA بواسطة عملية الفصل الكهربائي للهلام. إذا كانت الطريقة دقيقة، فكلّ عيّنة دمّ يجب أن تكون متطابقة بصورة صحيحة مع عيّنة الشعر أو الجلد من الشخص نفسه.
7. خفضت المضادات الحيوية واللقاحات من معدّل الوفيات بسبب الأمراض المعدية. قد تخفّض الهندسة الوراثية من معدّلات الوفيات بسبب الأمراض غير المعدية في المستقبل.
8. تتابع حمض DNA :

ATGA GATCTACGGAATTCT CAAGCTTCGAATCG

الشريط المتكامل معه:

TACT CTAGATGCCT TAAGAGTTCGAAGCTTAGC

الإنزيم الأول يعطي:

ATGA GATCTACGGAATTCTCAAGCTTCGAATCG

TACTCTAG ATGCCTTAAGAGTTCGAAGCTTAGC

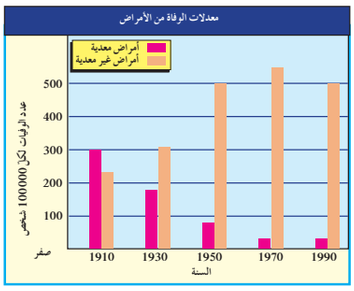
ويُستكمَل التمرين على الإنزيم الثاني والثالث بالطريقة نفسها.

9. عمى الألوان مرض وراثي متنحّ مرتبط بالكروموسوم X.

التركيب الجيني للمرأة الحاملة للمرض X^NX^d

التركيب الجيني للرجل المصاب X^dY

7. **تفسير الأشكال البيانية:** يوضّح الشكل البياني التالي معدّلات الوفيات بأمراض معدية (الإنفلونزا، الالتهاب الرئوي، والسلّ) والأمراض غير المعدية (مرض القلب والسرطان). كيف أثّرت المضادّات الحيوية واللقاحات على معدّلات الوفيات؟ كيف ستُغيّر تطبيقات الهندسة الوراثية في علاج السرطان وأمراض القلب معدّلات الوفيات في المستقبل؟



8. **تحليل البيانات:** أدرس الجدول التالي، ثمّ انسخ تتابع حمض DNA التالي ثلاث مرّات بحيث يتضمّن الشريط المتكامل معه.

ATGAGATCTACGGAATTCTCAAGCTTCGAATCG

حدّد على كل تتابع DNA أين سيقطع كلّ إنزيم قطع الشريط.

إنزيمات قطع DNA	
الإنزيم	موضع القطع (تتابع التعرّف)
الأوّل	A↓GATCT TCTAG↑A
الثاني	G↓AATTC CTTAA↑G
الثالث	A↓AGCTT TTCGA↑A

9. **التوقّع:** تزوّج رجل مصاب بعمى الألوان امرأة تحمل هذا المرض. حدّد احتمال إصابة أيّ من أولاده الذكور والإناث بهذا المرض.

♀/♂	X^N	X^d
X^d	$X^N X^d$	$X^d Y^d$
Y	$X^N Y$	$X^d Y$

تبلغ نسبة احتمال إصابة الابن أو الابنة بهذا المرض الوراثي 50%.

10. **(أ)** العمر دون 30 عامًا: 0.2–0.1%
في سنّ 35: 0.5%
في سنّ 40: 1%
في سنّ 50: 7.5%
(ب) تزداد فرصة حدوث الإصابة بمتلازمة داون مع تقدّم الأمّ في العمر.

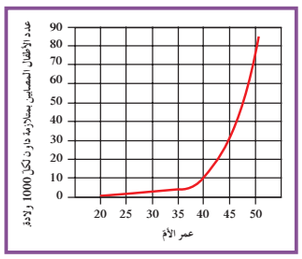
11. يمكن أن تستخدم معلومات مشروع الجينوم البشري لدراسة الأمراض البشرية. تتضمّن الإجابات المحتملة للطلّاب أنّ المجتمع سيزداد اهتمامه ووعيه الأخلاقي بالإجماع على ما يجب أو لا يجب عمله بواسطة الجينوم البشري.

12. قد يجري الآباء الذين يرغبون في معرفة احتمال توريث جينات معيّنة إلى أبنائهم فحصًا لأليلاتهم، يصمّمون سجلّ نسب عائلاتهم أو يحلّلون نمطهم النووي.

المشاريع

1. قد يكون المنتج المعدّل وراثيًّا أكثر كلفةً من المنتج الطبيعي بسبب كلفة الأبحاث والتطوّرات الحاصلة، أو أقلّ كلفة بسبب سهولة إنتاجه.
2. تُقبَل جميع الإجابات المقترحة.
3. قد يختار الطالب أحد هذه الأمراض المذكورة، أو أيّ اضطراب وراثي آخر، ويجري بحثًا إمّا في مجلّة علمية أو على الإنترنت، عن هذا المرض، وأسبابه، وأعراضه، وطرق معالجته.
4. القصّة ستكون طبعًا من وحي الخيال. أمّا اكتشاف المجرم، فيجب أن يكون مرتكزًا على أدلّة علمية وعلى الطبّ الشرعي. مثلًا، أخذ عيّنة من تحت أظافر الضحية، أو شعرة أو دمّ موجود في أرض الجريمة، ومقارنة البصمة الوراثية لهذه الأدلّة مع البصمة الوراثية للمشتبه بهم.
5. شجّع الطلّاب على وضع الأسئلة التي يجب أن يوجّهوها لعالم الوراثة. تُقبَل جميع الإجابات المطروحة.

10. **استخدام الجداول والرسوم البيانية:** ادرس الرسم البياني التالي وأجب عن الأسئلة.



(أ) ما النسبة المئوية لإنجاب أطفال مصابين بمتلازمة داون لامرأة لم تبلغ 30 عامًا؟ وفي سنّ 35؟ وفي سنّ 40؟ وفي سنّ 50؟
(ب) ما الذي يمكنك استنتاجه عن مدى ارتباط عمر المرأة بحدوث متلازمة داون؟

11. **إصدار الأحكام:** ما تأثير مشروع الجينوم البشري على المجتمع؟ وهل تعتقد أنّ المشروع له قيمة؟ اشرح إجابتك.

12. **تطبيق المفاهيم:** ما الخطوات التي يمكن للآباء اتّخاذها لمعرفة احتمال انتقال جينات معيّنة إلى أطفالهم؟

المشاريع

1. **علم الأحياء والاقتصاد:** حاول أن تجد في أحد متاجر البقالة أو الصيدليات منتجًا معدّلًا وراثيًّا، مثل الجبنة التي تحتوي على الكيموسين أو الإنسولين البشري. قارن ثمن المنتج المُهندَس وراثيًّا بثمن المنتج التقليدي. هل هناك فرق؟ علّل.
2. **علم الأحياء والمجتمع:** قابل شخصًا لاحظ نتائج تجربة متعلّقة بالهندسة الوراثية أو شخص تمّ علاجه بدواء معدّل وراثيًّا. اسأله عن الأوجه الإيجابية والسلبية، ثمّ استقص منه عن أيّ معتقدات خاطئة كانت لديه أو صادفها.
3. **علم الأحياء والطبّ:** حدث تطوّر كبير في فهم الاضطرابات الوراثية. نتيجة لذلك، أصبح من الممكن تشخيص أمراض مثل الهيموفيليا وفقر الدم المنجلي والسكّري، وتأمين علاج مبكر لها. إجر بحثًا عن بعض الطرق التي يتمّ فيها تطبيق علم الوراثة على مشاكل طبّية في يومنا الحاضر وقدّم تقريرًا بذلك.
4. **علم الأحياء والطبّ:** أكتب قصّة بوليسية يستخدم فيها التحرّي الطبّ الشرعي والأدلّة الجنائية، مثل اختبار تحديد البروتين أو تحديد البصمة الوراثية، لاكتشاف المجرم.
5. **مقابلة مع عالم وراثة:** تخيّل أنّ طموحك أن تصبح صحافيًّا، وأرسلتك مدرستك لإجراء مقابلة مع عالم وراثة يعمل في مجال الوراثة البشرية. حضّر مجموعة من الأسئلة التي ترغب في معرفة الإجابات عنها.

نشاط 1 إعداد نموذج المادّة الوراثية

التحليل والاستنتاج

1. يتألّف الخيط الصوفي الأصلي من قطع خيوط قصيرة تتألّف بدورها من خيوط صوفيّة رفيعة ملتفّة حول بعضها البعض.
2. يمثّل الخيط الصوفي الأصلي الكروموسوم وتمثّل القطع القصيرة الجينات.
3. تمثّل الخيوط المسحوبة خيوط الكروماتين (ألياف الكروماتين) المكوّنة من حمض DNA والهيستونات وهي تشكّل الكروموسوم والجينات.

نشاط 2 استخلاص حمض DNA

صياغة الفرضيات

قد ترغب في مراجعة تأثير الملح الذائب على الأسموزية عبر الغشاء الخلوي. وحقيقة أنّ الإيثانول عبارة عن مذيب. وأنّ محلول دوديسيل كبريتات الصوديوم أو الصابون السائل يذيبان الأغشية الدهنية (الأغشية الخلوية والأغشية النووية).

الملاحظات وتسجيل البيانات

.2

الكمّية الكلّية المضافة من محلول دوديسيل كبريتات الصوديوم	مظهر خلايا الكبد
0.5 ml	
1 ml	سوف تتنوّع الإجابات.
1.5 ml	سوف يذيب محلول دوديسيل كبريتات
2 ml	الصوديوم أغشية الخلايا.
2.5 ml	

جدول (1)

4. مادّة هلامية بيضاء اللون.
5. مادّة هلامية زرقاء اللون.

التحليل ، المقارنة والاستنتاج

1. المحلول الملحي متماثل التركيز مع سيتوبلازم الخلايا. إذا غُمِرت الخلايا بماء مقطَّر. سيدخل الماء إلى الخلايا بالأسموزية ويسبّب انتفاخها ثمّ انفجارها.
2. يجعل هذا الملوّن خلايا الموز تبدو أكثر وضوحًا. وبخاصّة النواة المحتوية على حمض DNA.
3. يذيب المحلول الأغشية الدهنية أي الأغشية الخلوية والأغشية النووية للسماح باستخلاص حمض DNA.
4. كلّ مجموعة استخدمت قطعة من الموز مختلفة قليلًا عن المجموعة الأخرى. لذا تحتاج إلى كمّيات مختلفة من محلول دوديسيل كبريتات الصوديوم لإذابة الأغشية الدهنية.
5. لأنّ ذلك يسمح بتحديد لحظة التحلّل بدقّة. وكذلك النقطة التي عندها يمكن استخلاص حمض DNA.
6. حمض DNA الملفوف حول قضيب التقليب عبارة عن مادّة هلامية بيضاء اللون. أمّا حمض DNA الملوَّن فهو أزرق اللون. إذا كانت الأشرطة واضحة. فإنّها تمثّل مناطق مختلفة من حمض DNA على الكروسومات.

نشاط 3 ما عدد كودوناتك؟

الملاحظة وتسجيل البيانات

سوف تختلف الإجابات.

تحليل البيانات

1. سوف تختلف الإجابات.
2. 10 كودونات.
3. سوف تختلف الإجابات.
4. سوف تختلف الإجابات. لكن من المحتمل أن يكون لدى الطلّاب كودونات بدء أو توقّف.

نشاط 4 إعداد نموذج لتصنيع البروتين

صياغة الفرضيات

ستتضمّن الفرضيّات الإجابة بأنّ تتابع القواعد في حمض DNA يحدّد تتابع القواعد في حمض mRNA من خلال عمليّة النسخ وأنّ تتابع القواعد في جزيء حمض mRNA يحدّد أنواع الأحماض الأمينية وتتابعها في البروتين الناتج من خلال عمليّة الترجمة.

تسجيل البيانات والتحليل والتصنيف

1. الخطوة رقم 4.
2. الخطوتان 5 و6.
3. في تتابع حمض DNA. يوجد تتابع قواعد لا يشفّر لأيّ حمض أميني. أو إشارة ايقاف أو بدء. في الخطوة (4). يتمّ تحرير هذا التتابع بعد عمليّة النسخ.

الاستنتاج

1. متشابهان جدًّا. إذ يتضمّن النموذج كلًّا من عمليّتي نسخ حمض DNA وترجمة حمض mRNA
2. يشفّر تتابع القواعد في حمض mRNA لتتابع الأحماض الأمينية في البروتينات.

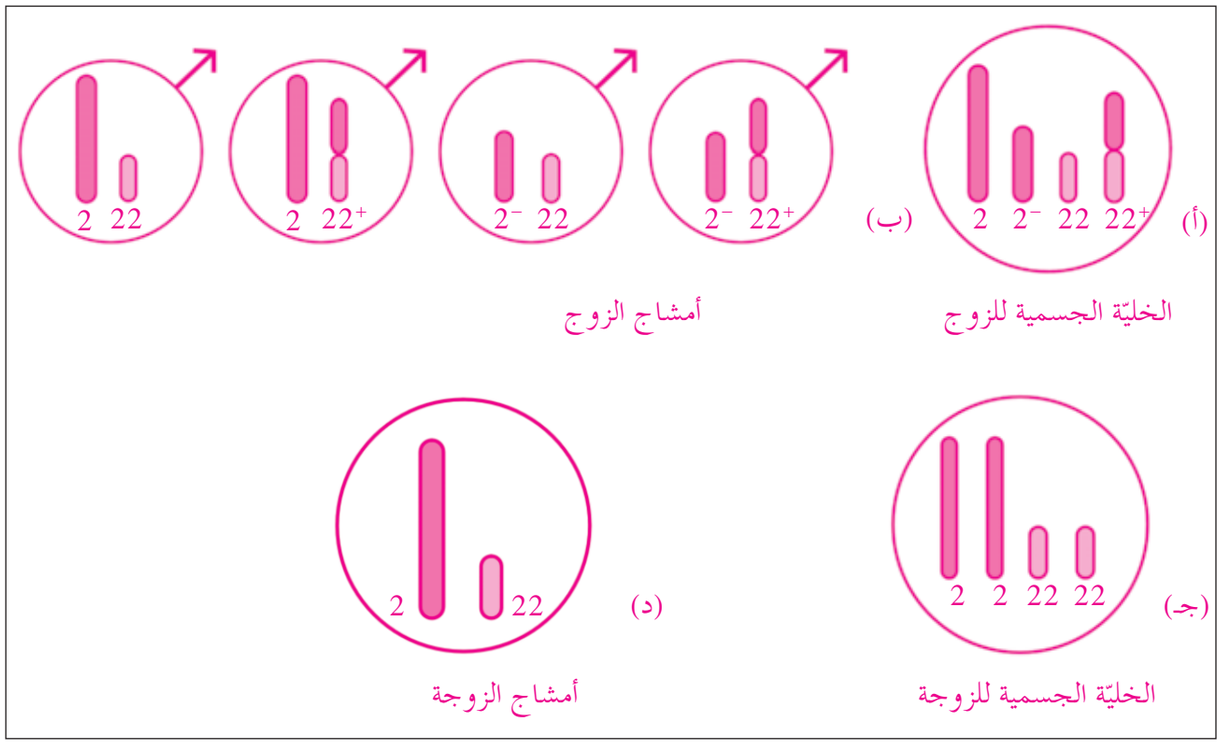
نشاط 5 الاختلالات في الأنماط النووية

المقارنة والتحليل والاستنتاج

1. النمط النووي (ب) سليم لأنّه يظهر 22 زوجًا من الكروموسومات الجسمية وزوج من الكروموسومات الجنسية XX. النمط النووي (أ) يظهر اختلالًا في زوجي الكروموسومات 2 و 22. فهناك قطعة من أحد الكروموسومين 2 مفقودة. بينما هناك أحد الكروموسومين 22 أطول من الثاني. وقد حدث هذا الاختلال بسبب عمليّة الانتقال.
2. الزوج كما يظهر النمط النووي (أ) طبيعي على الرغم من الانتقال الذي تمّ بين الكروموسومين 2 و22. لأنّ المادّة الوراثية لم تفقد أيًّا من مكوّناتها.

الرسم التخطيطي

1.



2.

3. يظهر مربّع بانت أنّ اثنين من أربع لاقحات فيهما اختلال كروموسومي. ما يعني وجود نسبة 50% بإنجاب طفل يعاني اختلالًا كروموسوميًّا.

نشاط 6 إعداد نموذج للطفرات

التوقع

ستتنوّع الإجابات. لكن يجب أن تُجمع جميعها على أنّ التغيّر في تركيب الجين في أحد النيوكليوتيدات أو أكثر له تأثير في صفات البروتينات التي تنتجها الخليّة. ويرتبط هذا التأثير بنوع التغيّر الذي طرأ (الطفرة).

الملاحظات والتحليل والاستنتاج

1. ستتنوّع الكلمات. مثال: منشور. منثور. منظور. منصور يجب أن تكون جميع الكلمات ذات معنى ومختلفة عن بعضها في حرف واحد فقط.
2. طفرة ناتجة عن الاستبدال
3. ستتنوّع الإجابات. لكنّها يجب أن تكون جميعها عبارة عن جمل حدث تغيّر في إحدى كلماتها. فأصبحت عديمة المعنى.
مثال: هذا بيت مجد ← هاب يتم جد. (طفرة النقص)

نشاط 7 إعداد نماذج لمسبارات حمض DNA

صياغة الفرضيات

يجب أن تجمع فرضيات الطلّاب على أنّ تتابع القواعد في حمض DNA فريد أي أنّ لكلّ شخص تتابع قواعد خاصّ به مختلف عن الآخرين.

الملاحظة والتصنيف

1. AGGCTC
2. الشخص 3 فقط
3. ستتنوّع الإجابات
4. ستتنوّع الإجابات

التحليل والاستنتاج

1. نعم. إذا كان التتابع المتكامل للمسبار موجودًا في حمض DNA أشخاص كثر. سوف يرتبط المسبار بحمض DNA جميع أولئك الأشخاص.
2. الأطول. لأنّه كلّما ازداد طول تتابع المسبار. قلّت فرص تواجد التتابع المتكامل معه لدى شخص آخر.

تصميم التجارب

يمكن للطلّاب وضع مخطّط لتجربة يستخدمون فيها أحد إنزيمات القطع وتقنيّة الفصل الكهربائي للهلام. ومقارنةنتائجهم في ما يخصّ البصمات الوراثية الخمس.

نشاط 8 استنساخ جين الأنسولين البشري

الملاحظات وتسجيل البيانات

1. حمض DNA من خلية بنكرياس الإنسان. بلازميد وبكتيريا.

(أ) استخلاص حمض DNA من خلية بنكرياس الإنسان واستخلاص البلازميد من البكتيريا.

(ب) قطع جين الأنسولين من حمض DNA الإنسان وقطع بلازميد البكتيريا باستخدام إنزيم القطع نفسه.

(جـ) لصق أو إدخال جين الأنسولين البشري إلى بلازميد البكتيريا.

(د) حقن البلازميد المؤشَّب في البكتيريا.

(هـ) تكاثر البكتيريا واستخراج الأنسولين.

التحليل

1. لإنتاج أطراف لاصقة متكاملة ليرتبط طرفي سلسلة قواعد حمض DNA جين الأنسولين بطرفي سلسلة قواعد حمض DNA البلازميد.
2. توافر مواد مغذِّية مناسبة. ودرجة حرارة ملائمة.

الاستنتاج

1. تكاثر البكتيريا السريع مصحوبًا بتكاثر المادّة الوراثية فيها.
2. قد تتنوّع الإجابات. يجب على الطلاب تبيان أهمّية الأنسولين البشري لمعالجة مرض السكري الناجم عن نقصه في جسم الإنسان. كما يجب عليهم تبيان الوجه الاقتصادي للكلفة المنخفضة التي يؤّمنها تكاثر البكتيريا بسرعة في المختبرات الطبية.

المقارنة والتحليل والاستنتاج

1. الجين المسبّب لمرض نزف الدم متنحّ. لأن الزوجين II4 و II5 سليمين وأنجبا ذكرًا مصابًا بمرض نزف الدم.
2. الجين المسبّب للمرض مرتبط بالجنس. لأنّه يظهر فقط عند الذكور ولا يظهر عند الإناث لأنّ وجود الألّيلين المسبّبين للمرض عند الجنين يؤدّي إلى موته. وبما أنّ الألّيل المسبّب متنحّ ولا يظهر إلّا بوجود الألّيلين. فإنّ الرجلين I2 و III3 المصابين بمرض نزف الدم يحملان ألّيلًا واحدًا لا يمكن إلّا أن يكون على الكروموسوم الجنسي X.
3. بافتراض أنّ الحرف H يرمز إلى الألّيل الطبيعي والحرف h يرمز إلى الألّيل المعتلّ. يكون التركيب الجيني للأنثى II4: X^HX^h لأنّ تلك الأنثى سليمة ولكنّ والدها I2 مصاب ولديه كروموسوم X^h
ويكون التركيب الجيني للذكر II2: X^HY لأنّه غير مصاب بالمرض ويحمل الألّيل الطبيعي على الكروموسوم X.
والتركيب الجيني للذكر II3: X^hY لأنّه مصاب بالمرض ويحمل الألّيل المعتلّ على الكروموسوم X.
4. أ. التركيب الجيني للأنثى II1 هو X^HX^h لأنّها ذات تركيب ظاهري سليم (X^H) ووالدها (I2) مصاب بالمرض ويورثها الجين (X^h) المسؤول عن المرض.

التركيب الجيني للزوج السليم: X^HY

التركيب الجيني للوالدان: X^HX^h × X^HY

الأمشاج: X^H X^h — X^H Y

مربع بانت:

♂ / ♀	X^H $\frac{1}{2}$	Y $\frac{1}{2}$
X^H $\frac{1}{2}$	X^HX^H $\frac{1}{4}$	X^HY $\frac{1}{4}$
X^h $\frac{1}{2}$	X^HX^h $\frac{1}{4}$	X^hY $\frac{1}{4}$

التحليل

$\frac{1}{4}$ X^HX^H: انثى سليمة

$\frac{1}{4}$ X^HX^h: انثى حاملة للمرض

$\frac{1}{4}$ X^HY: ذكر سليم

$\frac{1}{4}$ X^hY: ذكر مصاب بنزف الدم

ب. التركيب الجيني للزوج المريض: X^hY

التركيب الجيني للوالدان : $X^HX^h \times X^hY$

الأمشاج: H^HX^h X^hY

مربع بانت:

♂ / ♀	$X^h \frac{1}{2}$	$Y \frac{1}{2}$
X^H $\frac{1}{2}$	X^HX^h $\frac{1}{4}$	X^HY $\frac{1}{4}$
X^h $\frac{1}{2}$	~~X^hX^h~~ $\frac{1}{4}$	X^hY $\frac{1}{4}$

التحليل

إنّ التركيب الجيني X^hX^h هو لأنثى مريضة بنزف الدم تموت قبل الولاده (أليل مميت). لذلك فنسب المواليد تكون $\frac{1}{3}$ بدل $\frac{1}{4}$

$X^HX^h \frac{1}{3}$: أنثى حاملة للمرض

$X^HY \frac{1}{3}$: ذكر سليم

$X^hY \frac{1}{3}$: ذكر مصاب بنزف الدم

5. **(أ)** المقارنة بين الفصل الكهربائي للهلام للذكور II5 و III2 الأصحّاء من جهة والذكر III3 المصاب من جهة ثانية تبيّن أنّ الأليل 3.1 Kb هو الأليل المسؤول عن ظهور المرض.

(ب) الجنين III4 هو ذكر مصاب بمرض نزف الدم إذ يظهر عنده شريط حمض DNA واحد (3.1 Kb) المسؤول عن المرض، ويكون بذلك تركيبه الجيني X^hY

ملاحظات

تطرح سلسلة العلوم مضمونًا تربويًا منوّعًا يتناسب مع جميع مستويات التعلُّم لدى الطلاّب.

يوفّر كتاب العلوم الكثير من فرص التعليم والتعلُّم العلمي والتجارب المعمليّة والأنشطة التي تعزز محتوى الكتاب.

يتضمّن هذا الكتاب أيضًا نماذج الإختبارات لتقييم استيعاب الطلاّب والتأكد من تحقيقهم للأهداف واعدادهم للاختبارات الدولية.

تتكوّن السلسلة من:

- كتاب الطالب
- كتاب المعلّم
- كرّاسة التطبيقات
- كرّاسة التطبيقات مع الإجابات

الصف الثاني عشر 12

كتاب المعلّم

الجزء الثاني

ISBN 978-614-406-648-5

9 786144 066485

PEARSON
Scott Foresman

مركز البحوث التربوية

الأحياء