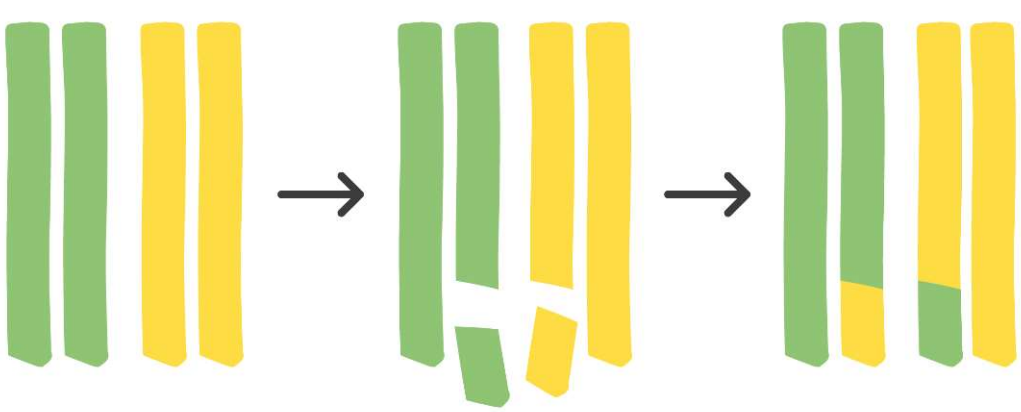


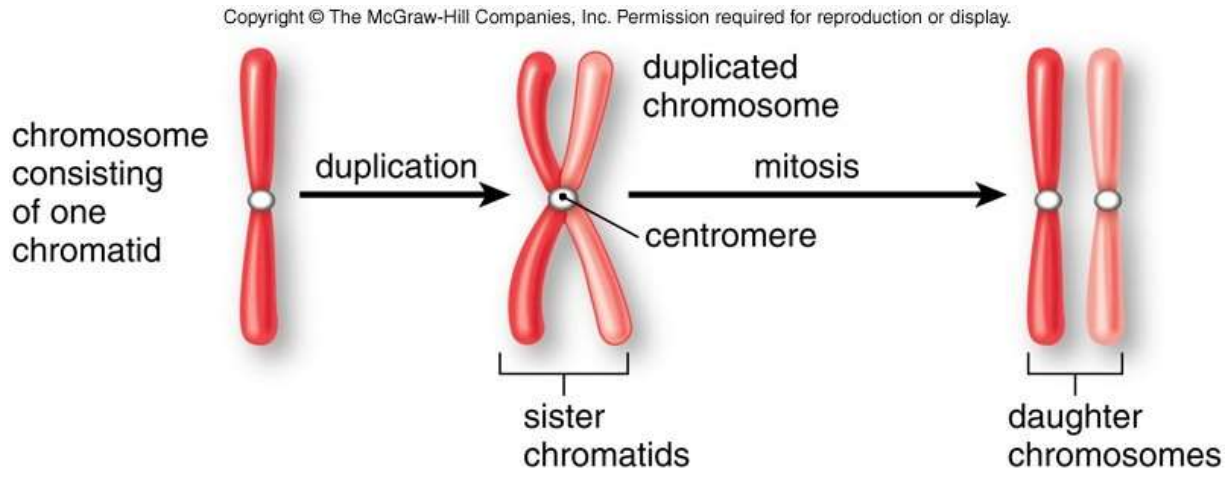


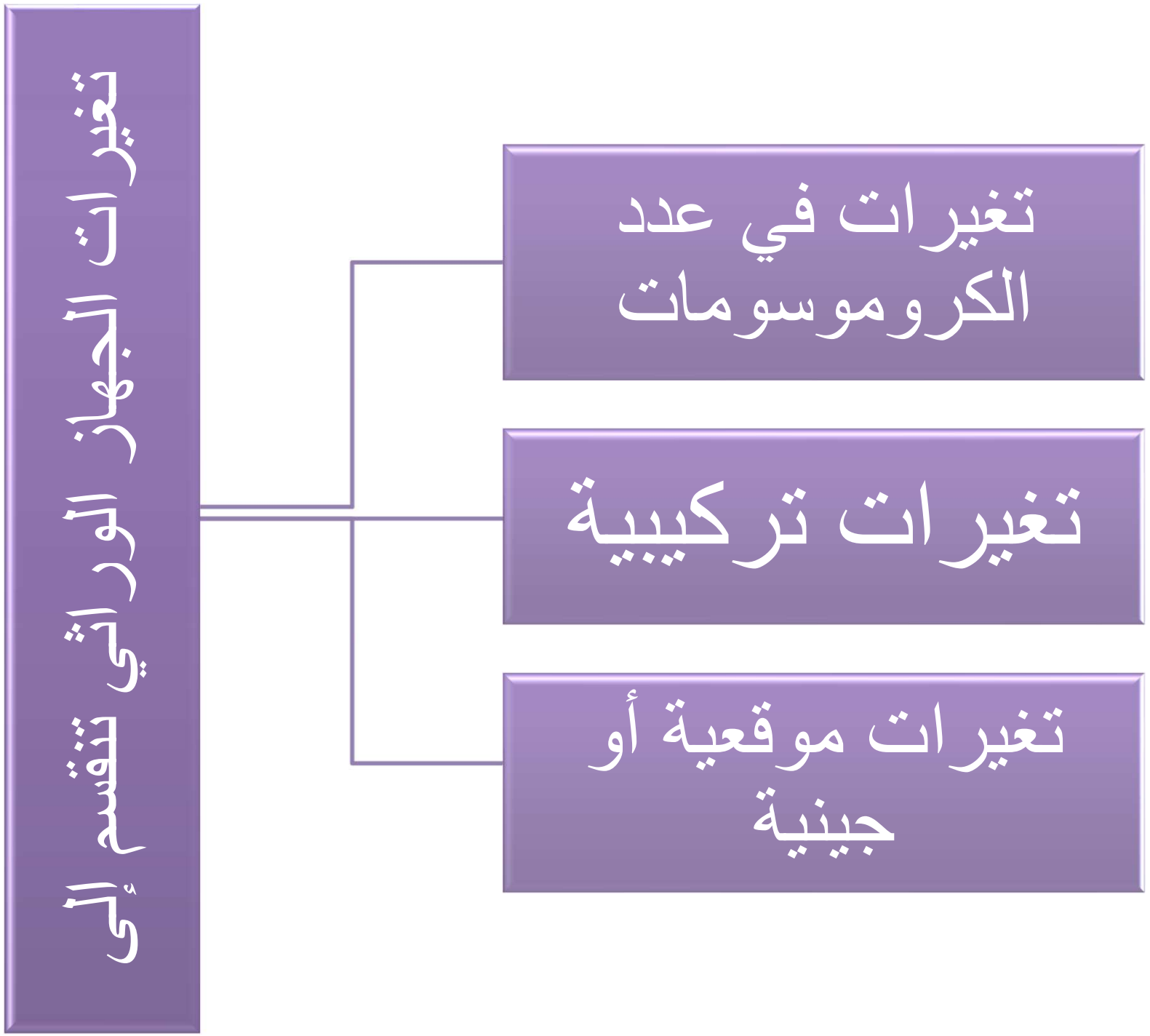
تغيرات الجهاز الوراثي

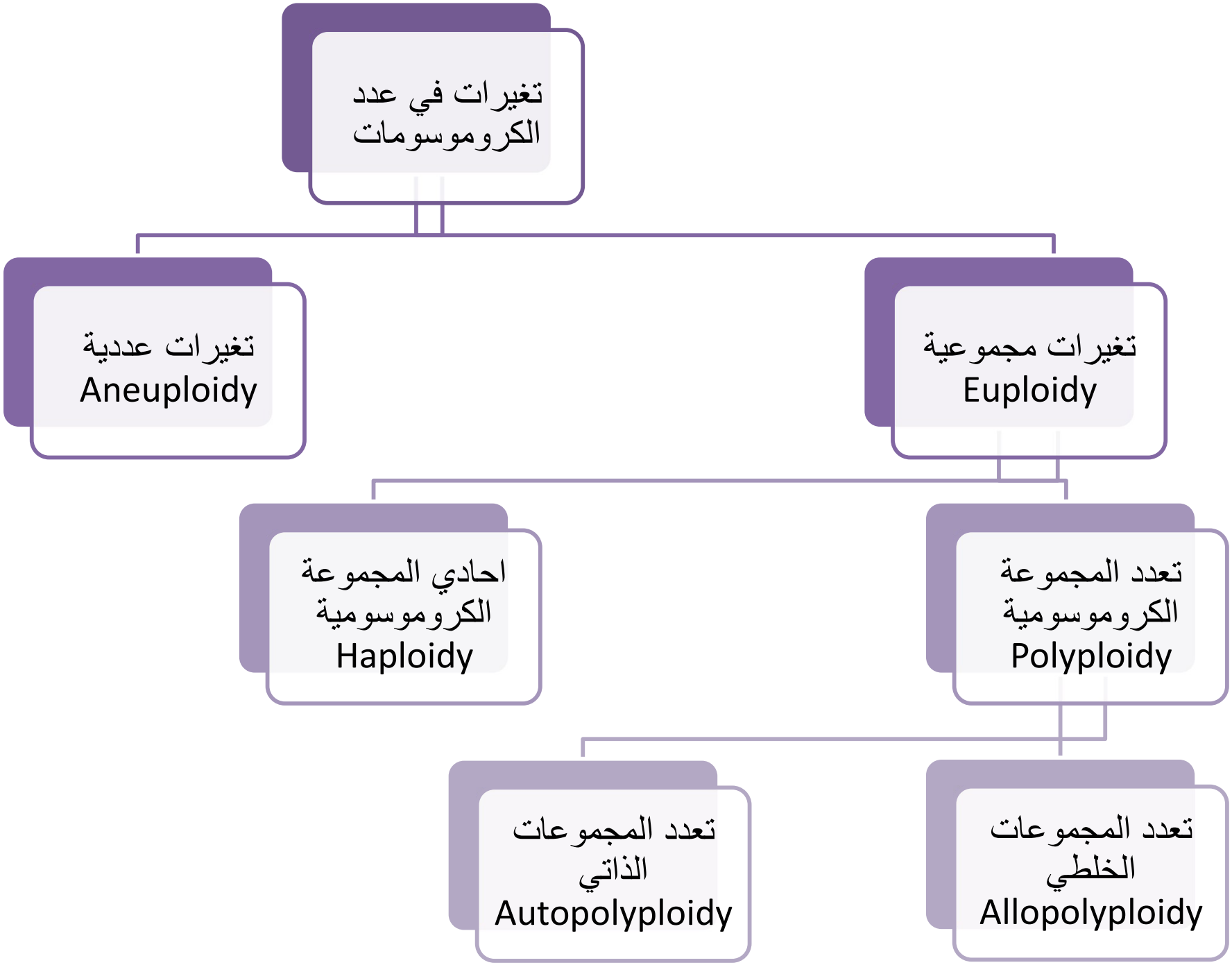
الفصل الخامس

تعريفات هامة

- المجموعة الكروموسومية Chromosome Set: الحد الأدني للكروموسومات في الجاميطات (ن).
- الهيئة الكروموسومية Karyotype : كل الكروموسومات في الخلايا الجسدية (2ن).
- تحتوي الخلايا الجسدية علي مجموعتين من الكروموسومات والتي تكون متشابهة معا ويرمز لها بالرمز (2ن) وتسمي Diploid.
- أما الخلايا الجنسية فتحتوي علي مجموعة كروموسومية واحدة ويرمز لها بـ (ن) وتسمي Haploid.

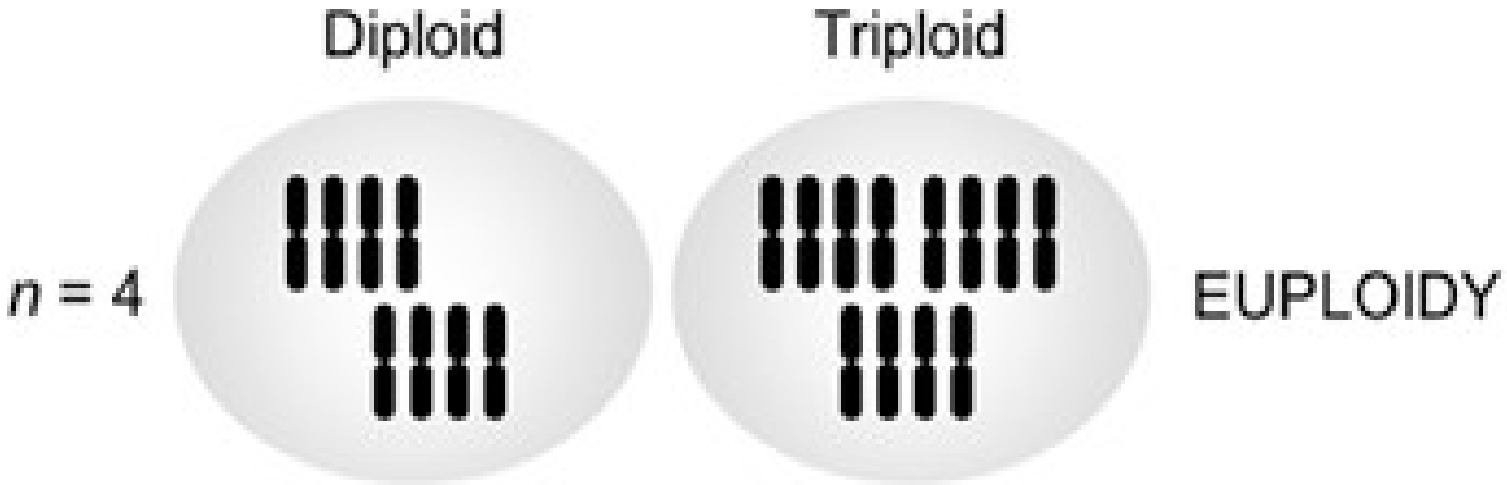



تغيرات الجهاز الوراثي تنقسم إلى
تغيرات في عدد الكروموسومات
تغيرات تركيبية
تغيرات موقعية أو جينية

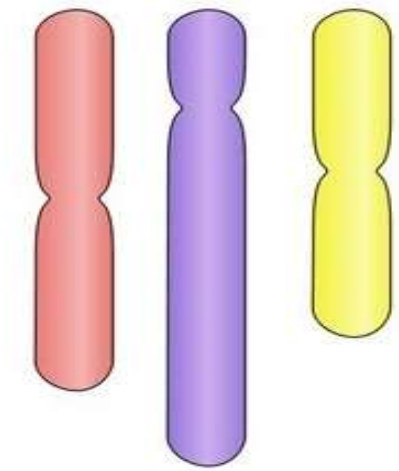

تغيرات في عدد الكروموسومات
تغيرات عددية Aneuploidy
تغيرات مجموعية Euploidy
احادي المجموعة الكروموسومية Haploidy
تعدد المجموعة الكروموسومية Polyploidy
تعدد المجموعات الذاتي Autopolyploidy
تعدد المجموعات الخلطي Allopolyploidy

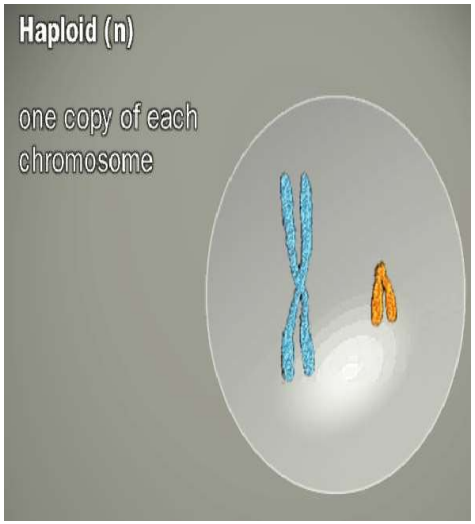
التغيرات المجموعية - Euploidy

- هي عبارة عن نقص أو زيادة مجموعات كروموسومية كاملة للهيئة الكروموسومية الثنائية العادية.



HAPLOIDY - احادي المجموعة الكروموسومية





- عبارة عن حدوث نقص لمجموعة كروموسومية كاملة وبالتالي تحتوي هذه الأفراد علي (ن) من الكروموسومات في الخلايا الجسدية.

- النشأة: يحدث هذا النوع من التغيرات اما تلقائيا كما في الطور الجاميطي gametophyte phase للنباتات الثالوسية Thallophytes (نباتات أقل تطورا) والحشرات غشائية الأجنحة Hymenoptera مثل ذكور عسل النحل ، أو عن طريق المعاملة ببعض الكيماويات أو المواد الصناعية ، أو عن طريق زراعة المتك وحبوب اللقاح.

- أهميتها: الحصول علي نباتات أصيلة في جميع عواملها الوراثية في جيل واحد ويمكن ذلك من خلال معاملة النباتات الـ Haploid بمادة الكولشيسين والتي تؤدي لمضاعفة عدد الكروموسومات

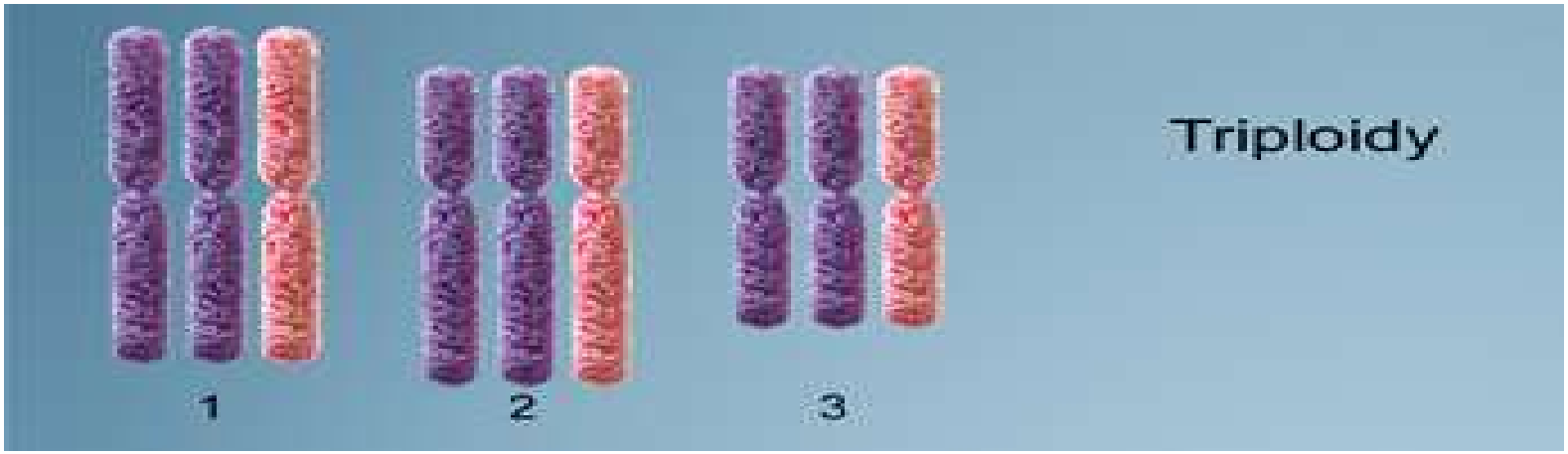
A B C D ⟶ AA BB CC DD

- الشكل المورفولوجي: النباتات الـ Haploid هي نباتات صغيرة الحجم بالمقارنة بالنباتات الطبيعية لنفس النوع ولكن غالبا لا يكون هناك فروق مورفولوجية كبيرة.

- الخصوبة: هذه الأفراد غير خصبة (عقيمة) لحدوث إنقسام ميوزي غير طبيعي ينتج عنه جاميطات غير متوازنة.

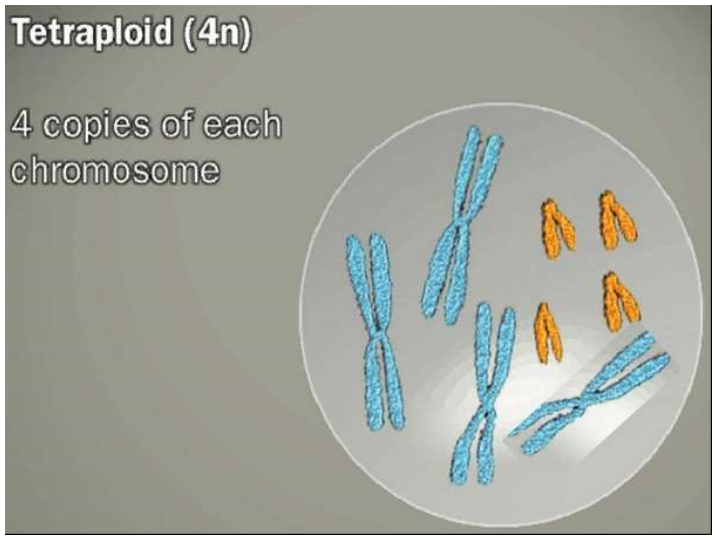
متعدد المجموعة الكروموسومية - POLYPLOIDY

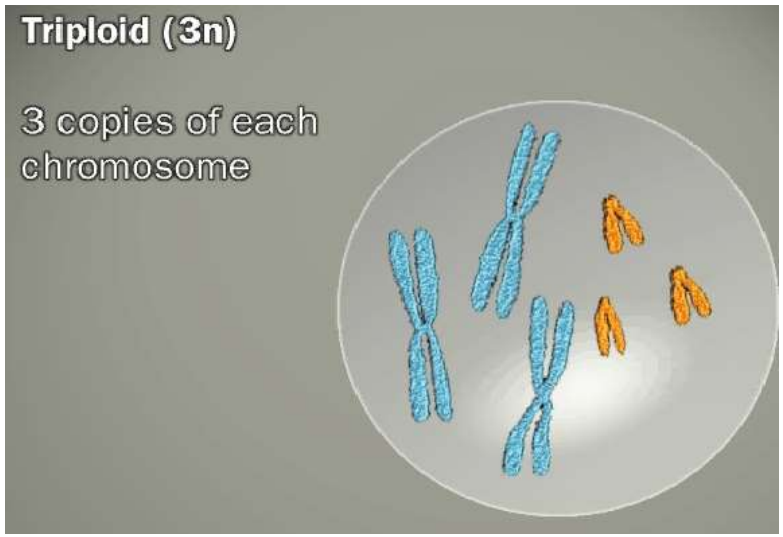
- عبارة عن زيادة في عدد المجموعات الكروموسومية عن مجموعتين ومنها نوعان:
  1) تعدد مجموعة ذاتي Autopolyploidy
  2) تعدد مجموعة خلطي Allopolyploidy



❖ تعدد مجموعة ذاتي - Autopolyploidy

- حيث تحتوي هذه الأفراد علي تعدد في مجاميع الكروموسومات المتشابهة (أي وجود أكثر من مجموعتين متشابهين AAA)
- النشأة: ينشأ هذا النوع من التغيرات اما تلقائيا عن طريق فشل في عملية الإنقسام الميتوزي وذلك بعد تضاعف المادة الوراثية ولا يحدث إنفصال في الطور الإنفصالي فتعطي tetra autoploidy، أو فشل في الإنقسام الميوزي أثنا تكوين الجاميطات لتعطي جاميطة 2n وعند إتحادها مع جاميطة عادية n تعطي فرد 3n، أو صناعي عن طريق بعض المعاملات الكيماوية.

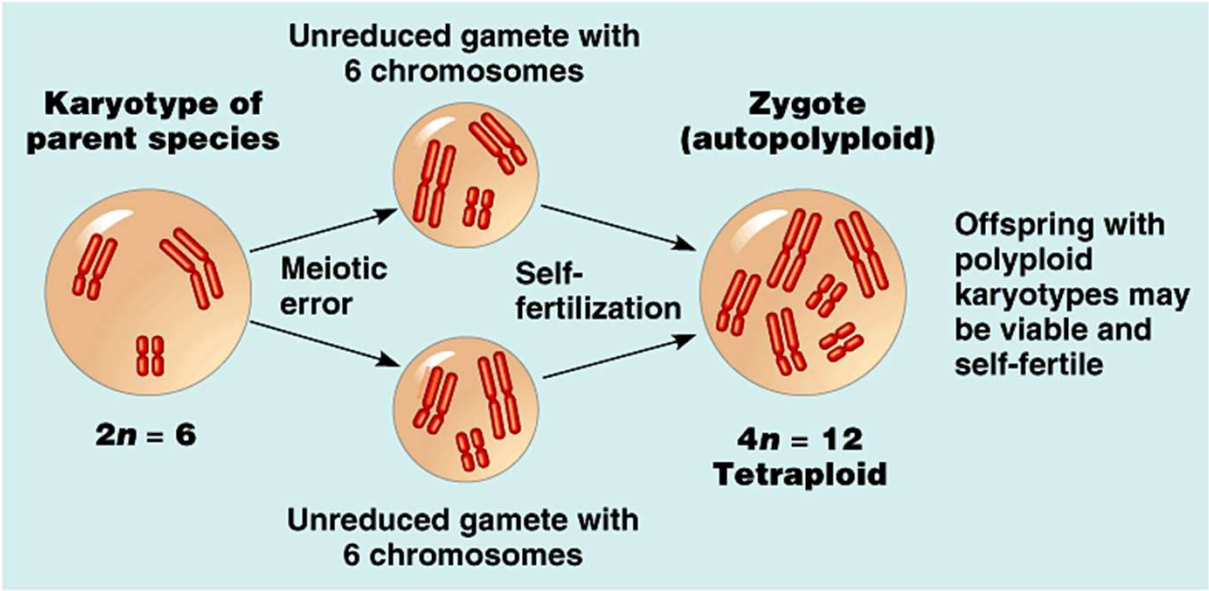




- الأهمية: كبر حجم الأزهار وطول عمرها.

- الشكل المورفولوجي: تتميز هذه النباتات بكبر الحجم عن النباتات الثنائية وذلك نظرا لزيادة الجرعة الجينية.

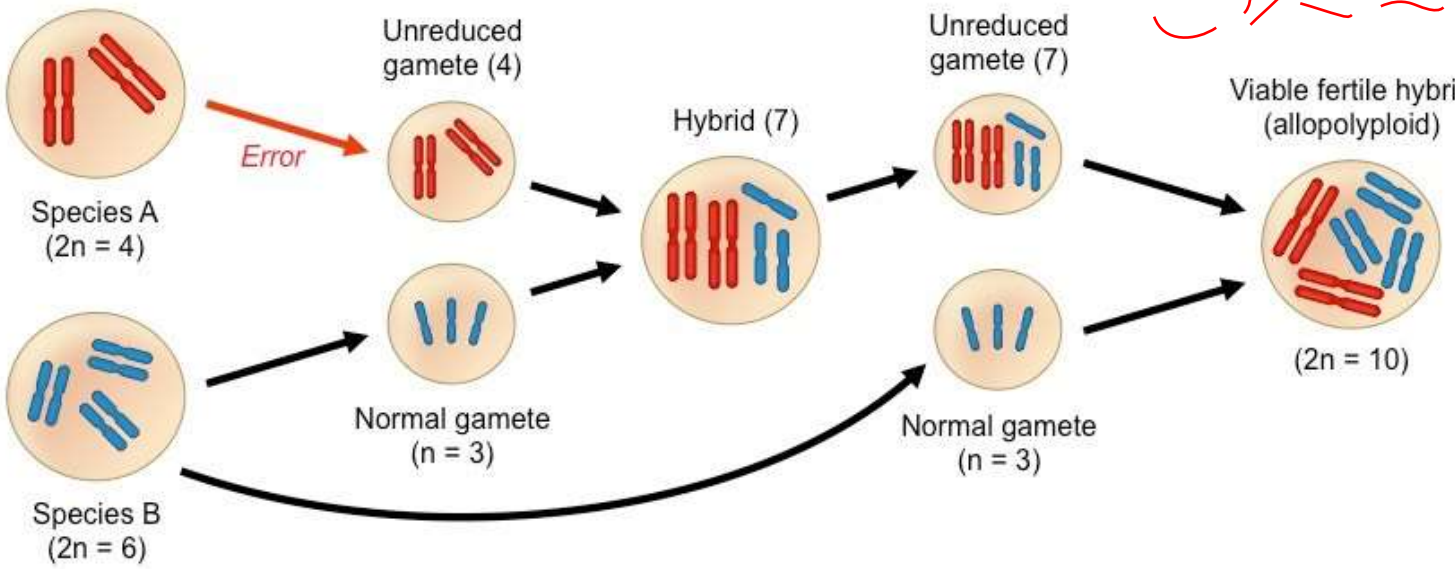
- الخصوبة: تكون الأفراد المحتوية علي tetra autopolyploid أفراد خصبة وذلك لتكوين وحدات رباعية أما الأفراد الثلاثية المجموعة فهي أفراد غير خصبة لتكوين وحدات ثلاثية وبالتالي يكون توزيع الكروموسومات غير منتظم أثناء الإنقسام الميوزي وذلك للنباتات أما في الحيوانات فيكون ذلك تبعا لنظام تحديد الجنس وفي معظم الأحيان تموت الأفراد التي بها تضاعف في المجموعات الكروموسومية.



Copyright © Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.

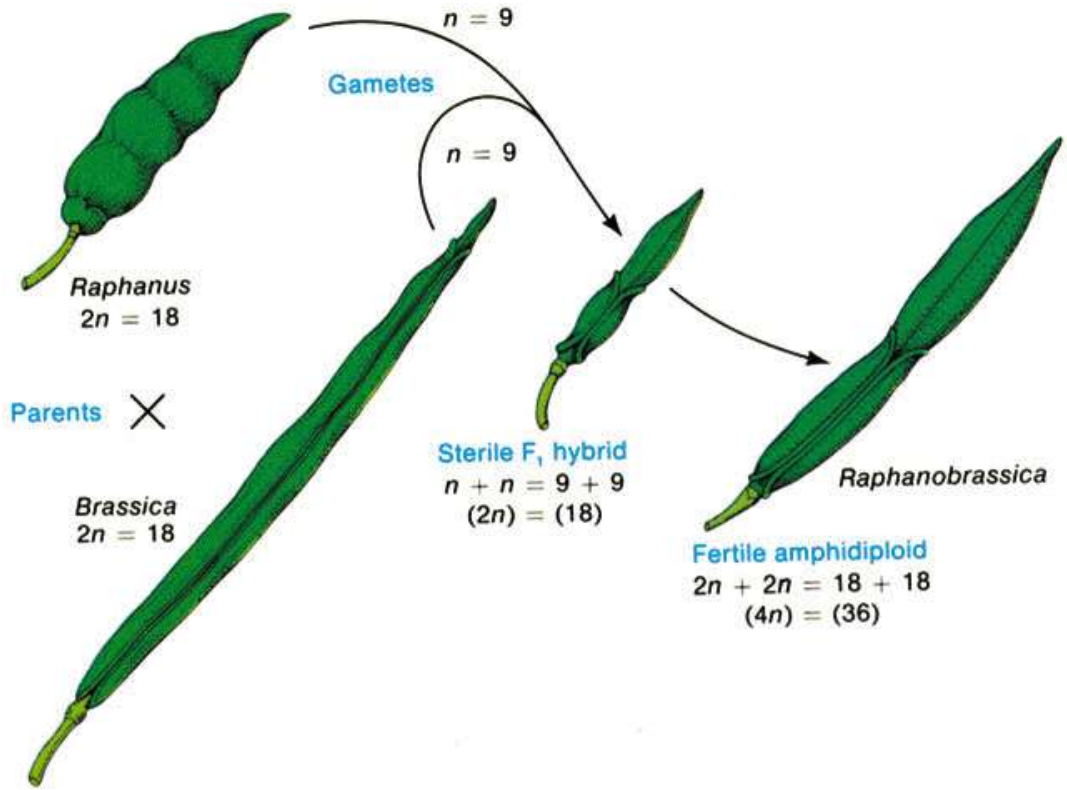
❖ تعدد مجموعة خلطي - Allopolyploidy

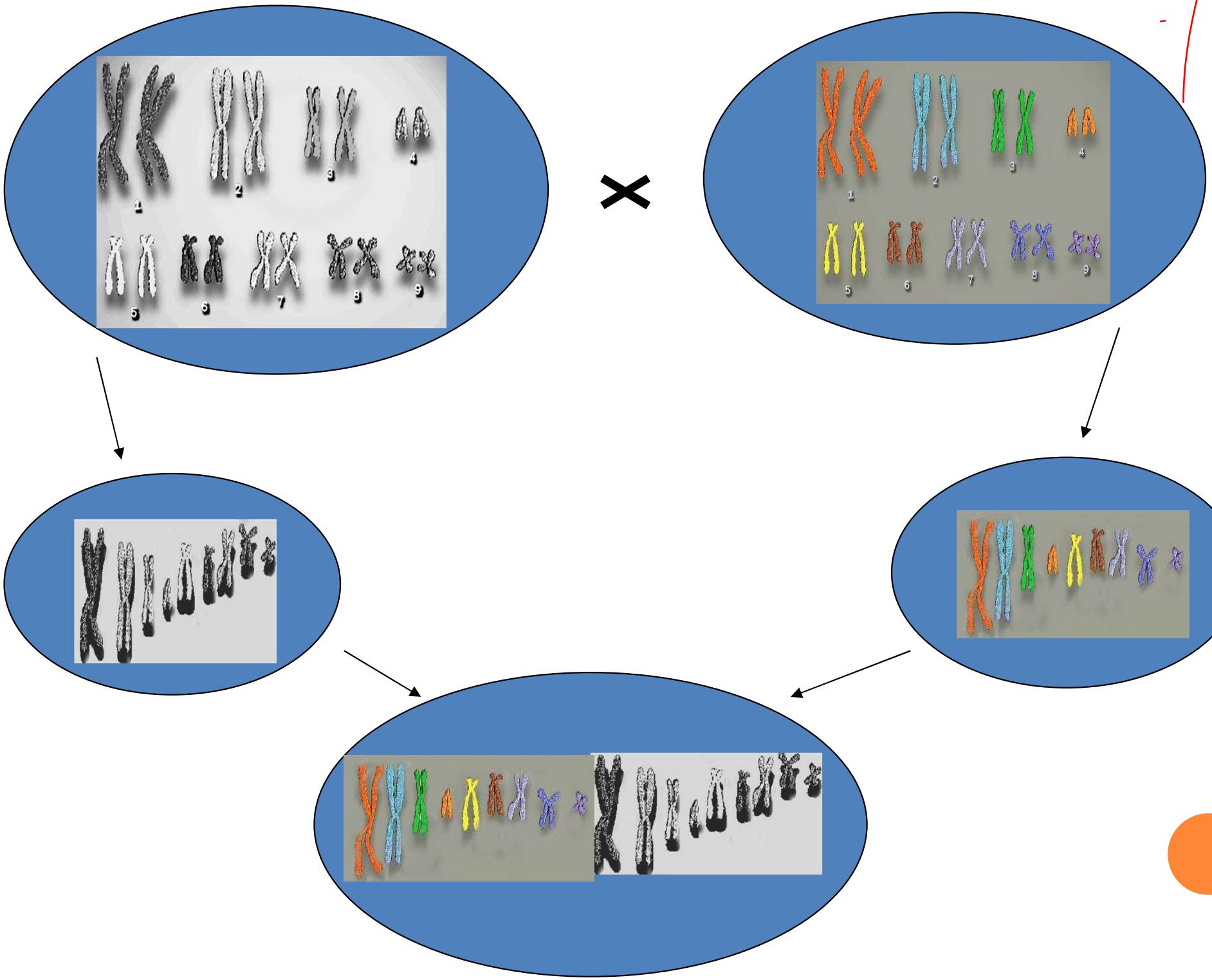
- عبارة عن زيادة عدد المجاميع الكروموسومية غير المتشابهة.
- النشأة: يحدث نتيجة التهجين ما بين نوعين متقاربين في التركيب الوراثي ثم مضاعفة العدد الكروموسومي.
- الخصوبة: يحتوي علي نسبة كبيرة من العقم لعدم إنتظام التزاوج ولكن عند معاملة هذة الأفراد بمادة الكولشيسين يحدث لها تضاعف وتصبح خصبة.



- ملحوظة: لا يمكن التفرقة بين هذه الأفراد والأفراد الثنائية لذلك تسمي شبيهة الثنائي Amphidiploid.

- مثال: التزاوج بين الفجل وبه 2n=18 والكرنب وبه 2n=18 وعند حدوث التهجين يحتوي الجيل الأول علي 18 كروموسوم 9 من الفجل و 9 من الكرنب وفي الإنقسام الميوزي للهجين يفشل غالبا التزاوج بين كروموسومات الفجل والكرنب وتكون الإنقسامات الميوزية علي درجة عالية من الشذوذ مما يجعل النسل عقيم تماما.





التغيرات العددية - Aneuploidy

- عبارة عن زيادة او نقص في احد افراد الهيئة الكروموسومية أي عبارة عن زيادة أو نقص في كروموسوم واحد أو أكثر.

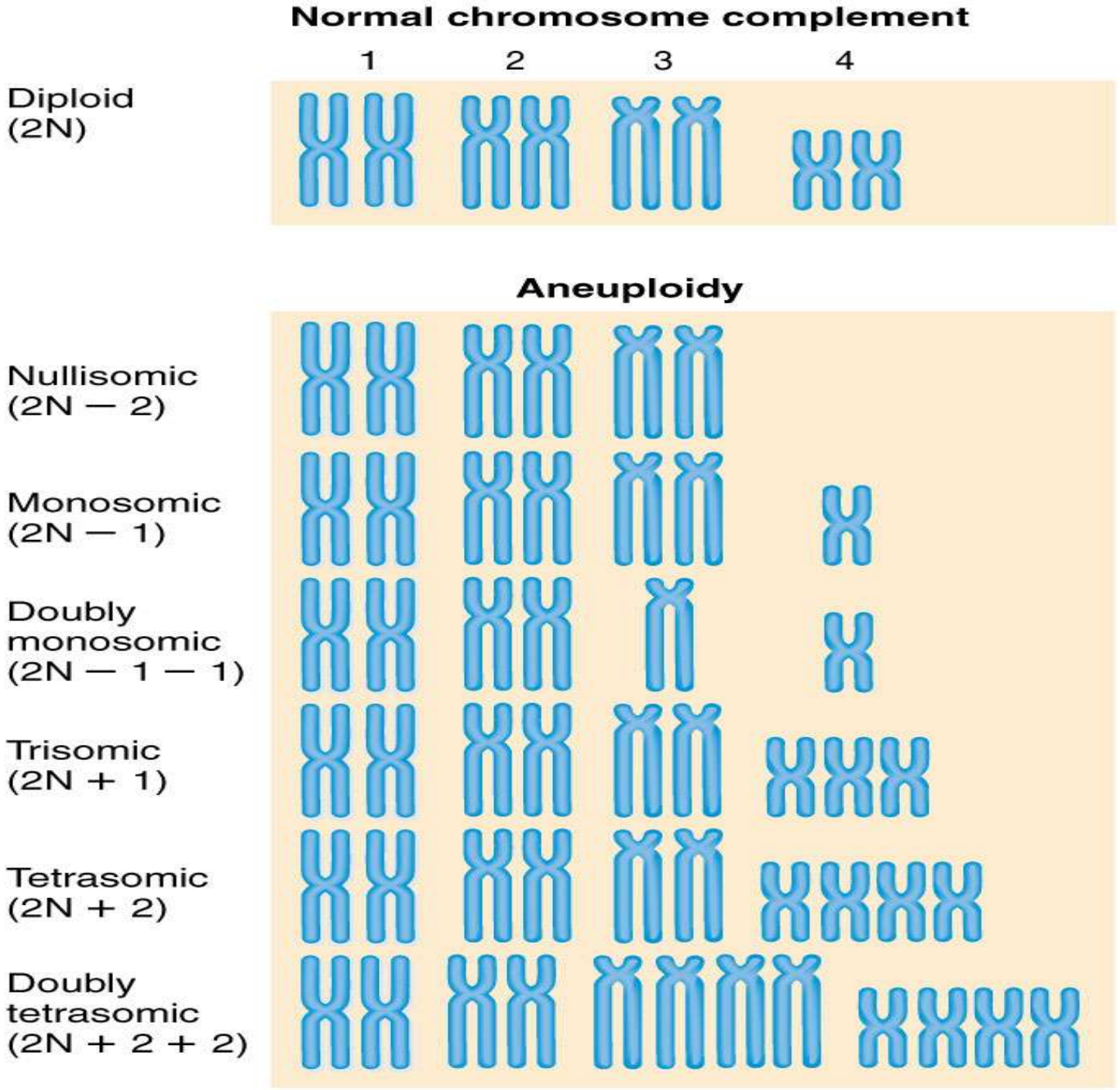
- النشأة: قد تنشأ تلقائيا وذلك نتيجة لحدوث فشل أثناء إنفصال الكروموسومات أثناء الإنقسام الميتوزي ، أو عن طريق ظهور ظاهرة عدم الإنفصال nondisjunction في الإنقسام الميوزي مما يؤدي إلي إنتاج جاميطات تحتوي على (n+1) واخري (n-1) وبالتالي عند الإخصاب وتلقح مع جاميطة عادية n فتكون (2n+1) trisomy أو (2n-1) monosomy

ماذا يعني 2n+1؟

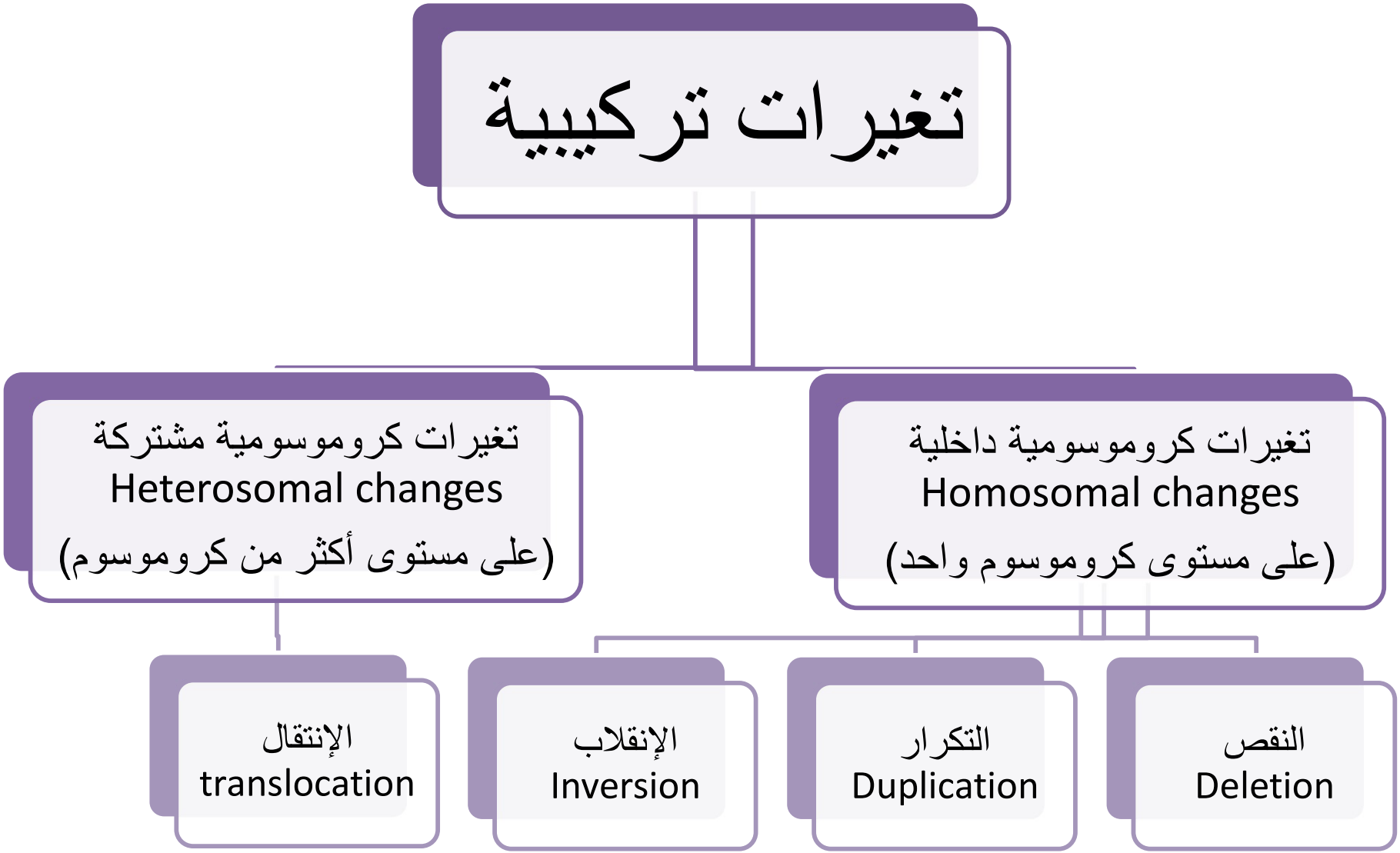
- أي أن كل كروموسوم يوجد بصورة ثنائية ولكن يوجد أحد الكروموسومات مكرر ثلاث مرات.

- **في الإنسان:**

1. متلازمة تيرنر Turner syndrome: إناث أحادية الكروموسوم X
2. متلازمة ثلاثية إكس Triple X syndrome: إناث ثلاثية الكروموسوم xxx تكون متخلفة عقلياً.
3. متلازمة كلينفلتر Klinefelter syndrome: ذكور عقيمة وبعضها متخلف عقليا xxy.



© 2010 Pearson Education, Inc.


تغيرات تركيبية
تغيرات كروموسومية داخلية
Homosomal changes
(على مستوى كروموسوم واحد)
تغيرات كروموسومية مشتركة
Heterosomal changes
(على مستوى أكثر من كروموسوم)
النقص
Deletion
التكرار
Duplication
الإنقلاب
Inversion
الإنتقال
translocation

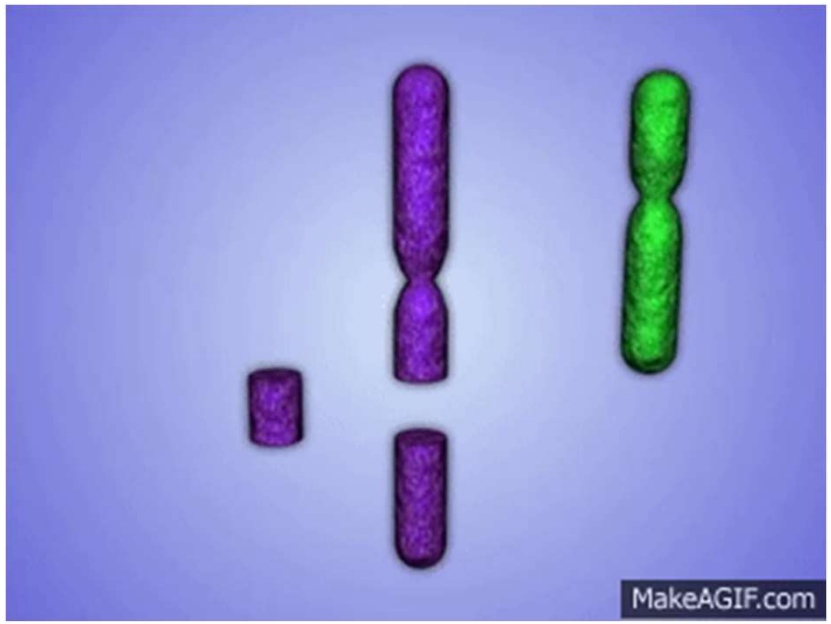
تغيرات كروموسومية داخلية

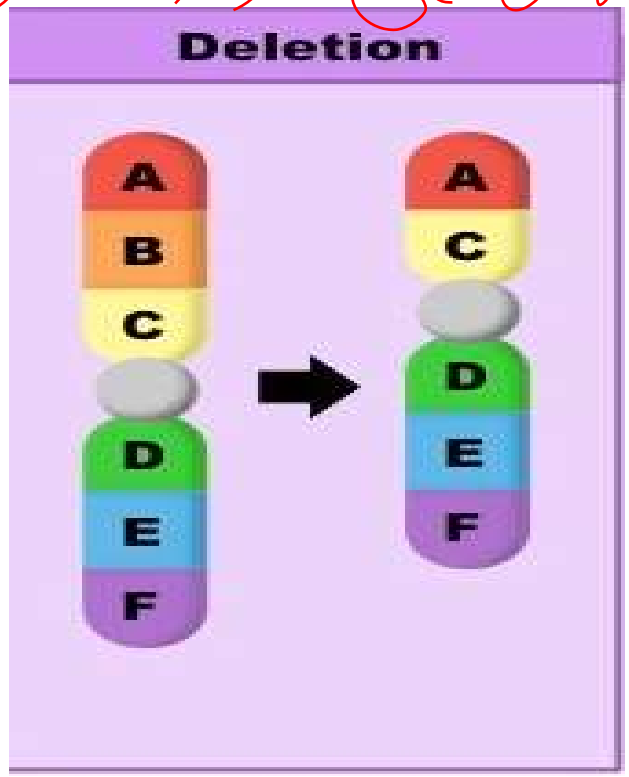
1 – النقص أو الإقتضاب - DEFICIENCY OR DELETION

- عبارة عن غياب مقطع من أي كروموسوم وقد يكون هذا النقص:

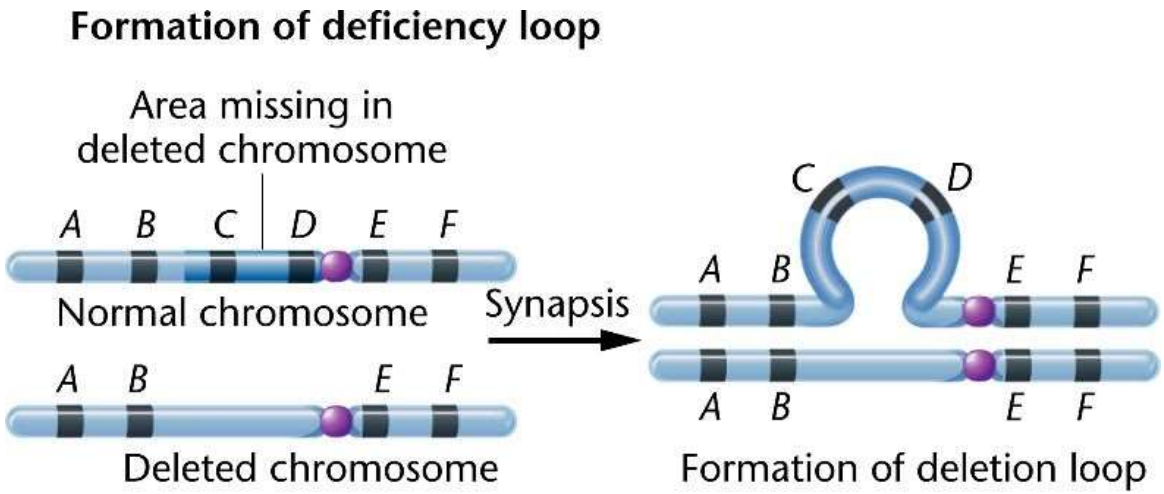
1) نقص طرفي: يحدث كسر في طرف الكروموسوم وفقد هذا الجزء المكسور.

2) نقص بيني: حيث يحدث كسرين ويفقد الجزء المكسور ثم يحدث إعادة إلتحام.





- الكشف عن النقص: يمكن رؤية النقص الخليط عن طريق تكوين عروة في الكروموسوم الطويل الغير متغير وذلك يتم سيتولوجيا تحت الميكروسكوب.

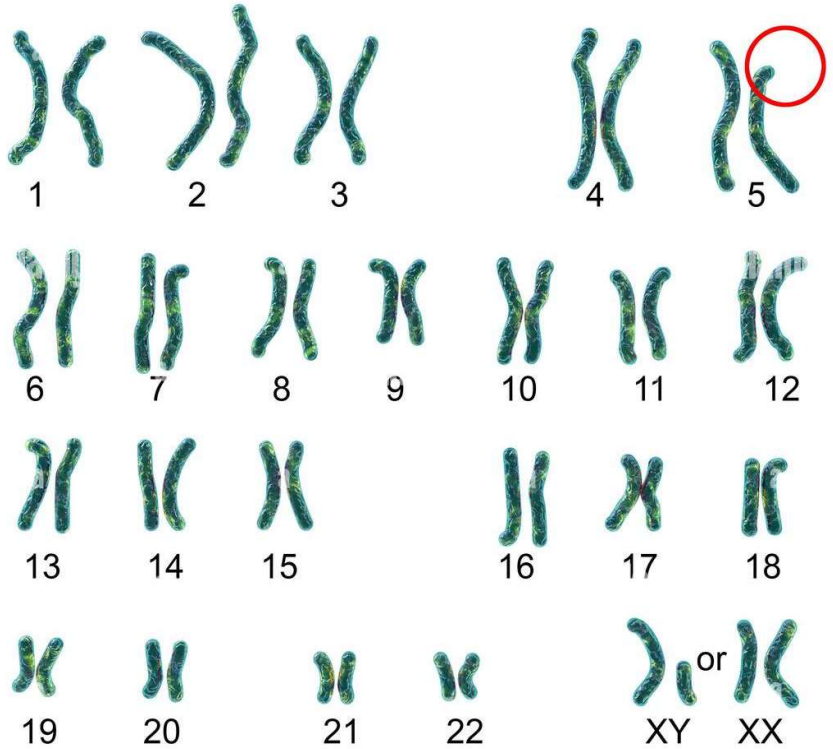


- تأثير النقص: يؤدي النقص لفقد جزء من المادة الوراثية ويختلف هذا التأثير علي نوعية وعدد الجينات التي فقدت وبالتالي فالنقص الأصيل يكون ذو تأثير أكبر من النقص الخليط.

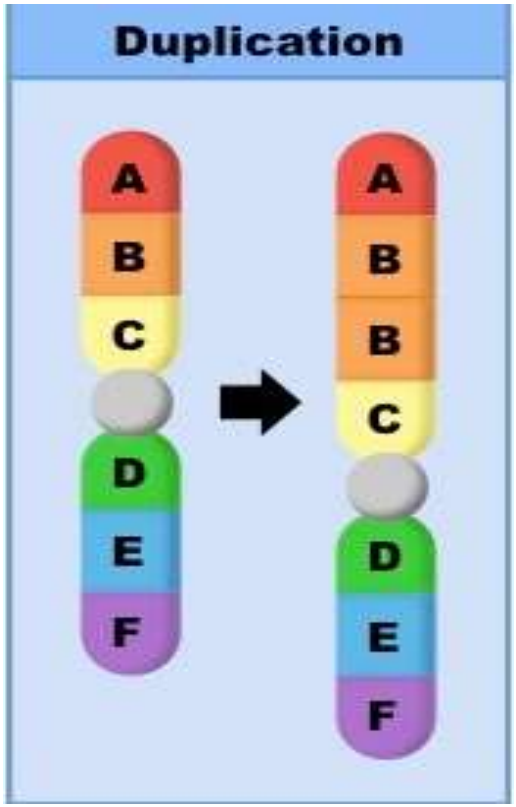
- أهميته: تحديد مواقع بعض الجينات.

- الخصوبة: أحيانا يؤدي إلي العقم خصوصا في حبوب اللقاح وقد يؤدي النقص الأصيل إلي موت الكائن والنقص في الكروموسوم x في الذكر يؤدي إلي موته.

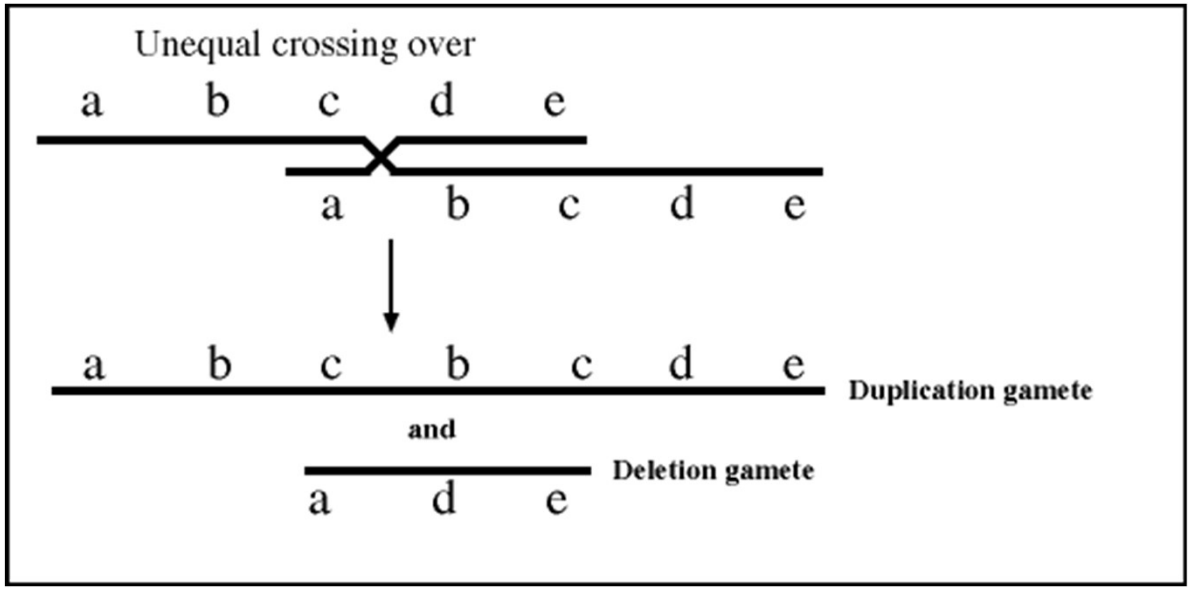
- مثال: مرض تناذر عواء القطط Cri du chat syndrome وهو ناتج عن حدوث نقص في الذراع القصير للكروموسوم الخامس للإنسان مما يؤدي ذلك إلي تخلفاً عقلياً وتحويل صوت بكاء الأطفال إلي صوت يشبه مواء القطط وقد يؤدي إلى الوفاة.



DUPLICATION - التكرار – 2

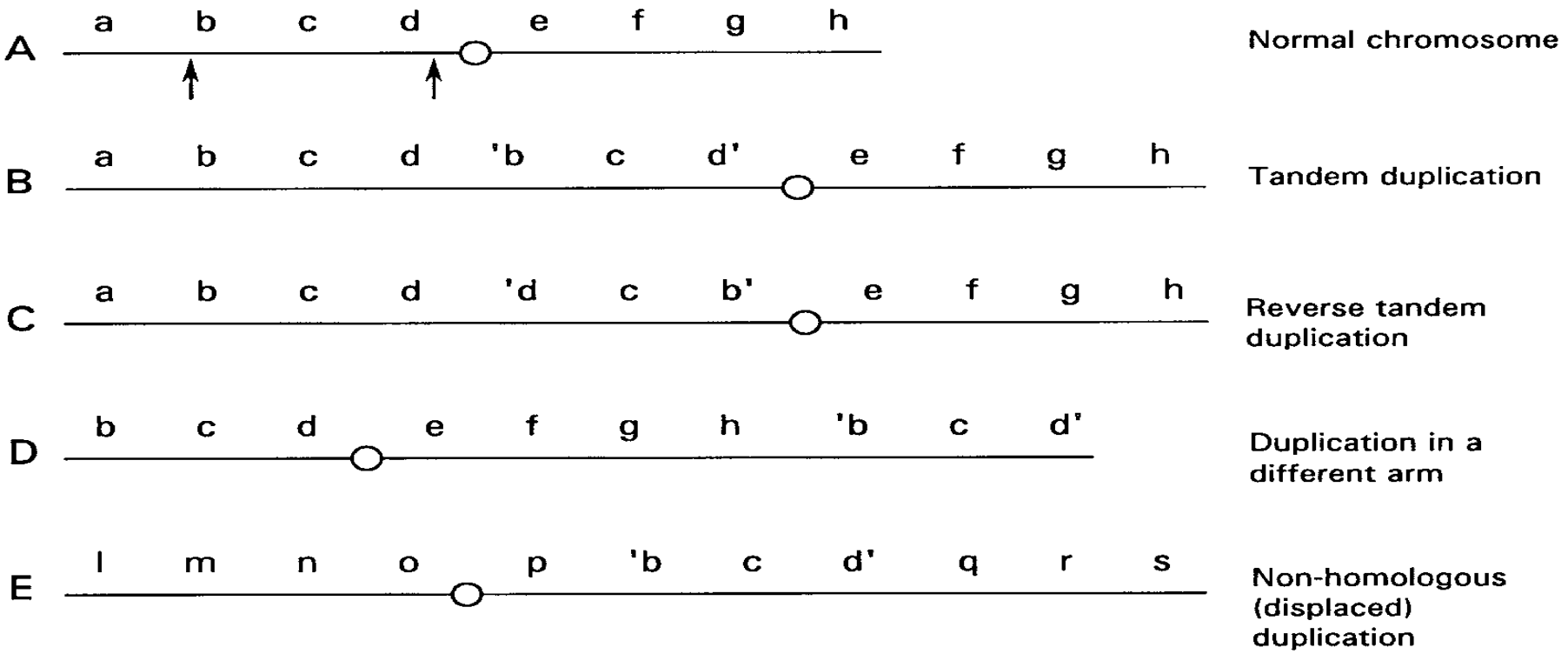


- عبارة عن حدوث تكرار لمقطع من الكروموسوم وبالتالي فهو زيادة في كمية المادة الوراثية. هناك تكرار أصيل في كلا الكروموسومين النظيرين أو تكرار خليط في كروموسوم واحد.
- النشأة: ينشأ في الطور الضام أثناء الإنقسام الميوزي (حدوث عبور وراثي غير متساوي)



أنواع التكرار:

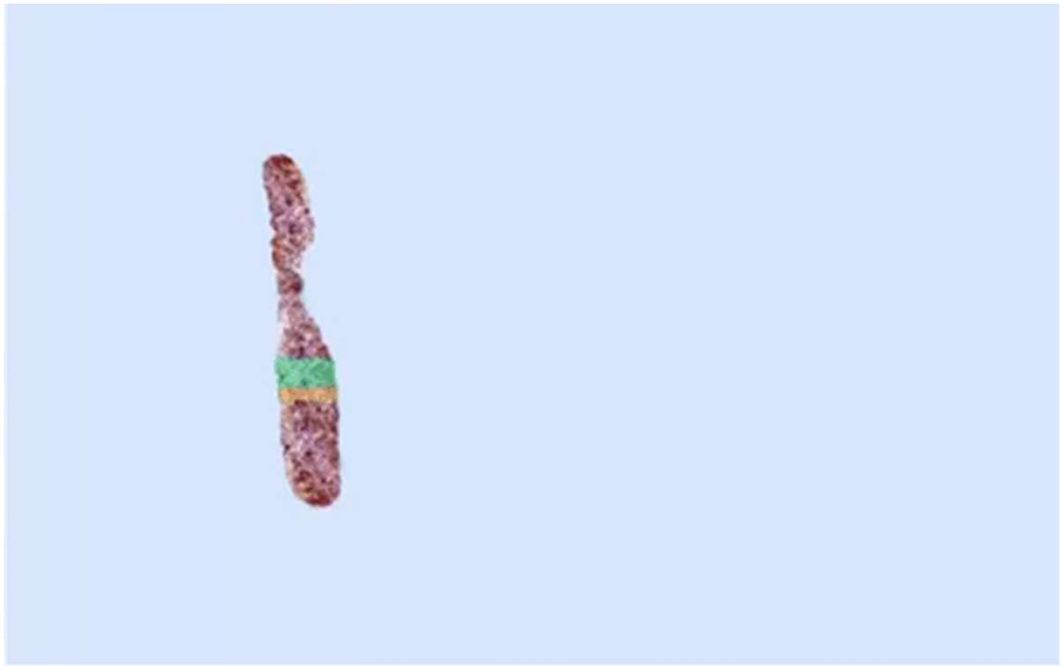
1) متتالي tandem : تكرار لنفس الجزء بنفس الترتيب علي نفس الذراع.
2) متتالي معكوس reverse tandem : تكرار لنفس الجزء بترتيب معكوس علي نفس الذراع.
3) متنقل displaced : يتكرر المقطع في ذراع اخر.



- الكشف عنه: يمكن رؤية التكرار سيتولوجيا من خلال ظهور عروات في الكروموسوم المتغير في التكرار الخليط.
- التأثير: يقل تأثير التكرار عن النقص نظرا لانه زيادة في المادة الوراثية ولكنه قد يؤدي لقلة الخصوبة وتغير في ترتيب الجينات.
- أمثلة:

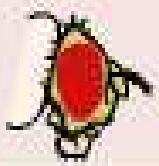
1) العين العودية في الدروسوفيلا يحدث نتيجة لتكرار منطقة A16 في الكروموسوم الجنسي x للدروسوفيلا حيث يؤدي التكرار لحدوث إختزال في حجم عديسات العين فتظهر عودية.

2) في الإنسان وجد أن تكرار بعض الشرائط في الذراع الطويل لكروموسوم 14 يؤدي إلي وجود أورام ليمفاوية.



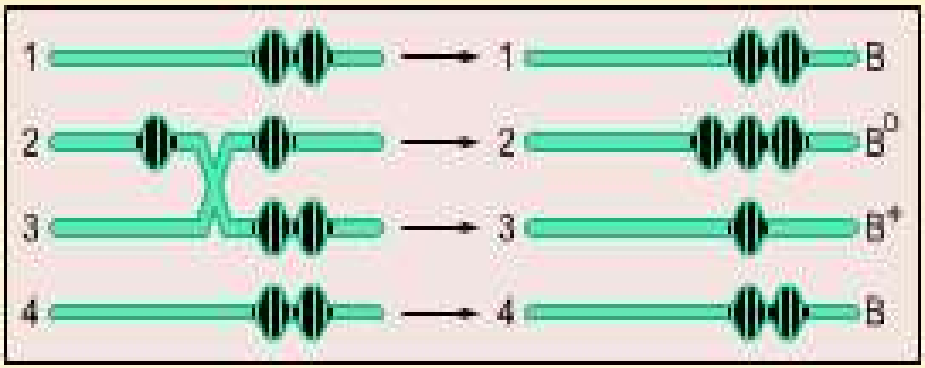
Examples of Duplications

(a) Genotypes and Phenotypes

Genotype	Facet Number	Phenotype	= 16A segments
B^+ / B^+	779		
B / B^+	358		
B / B	68		
B^D / B^+	45		

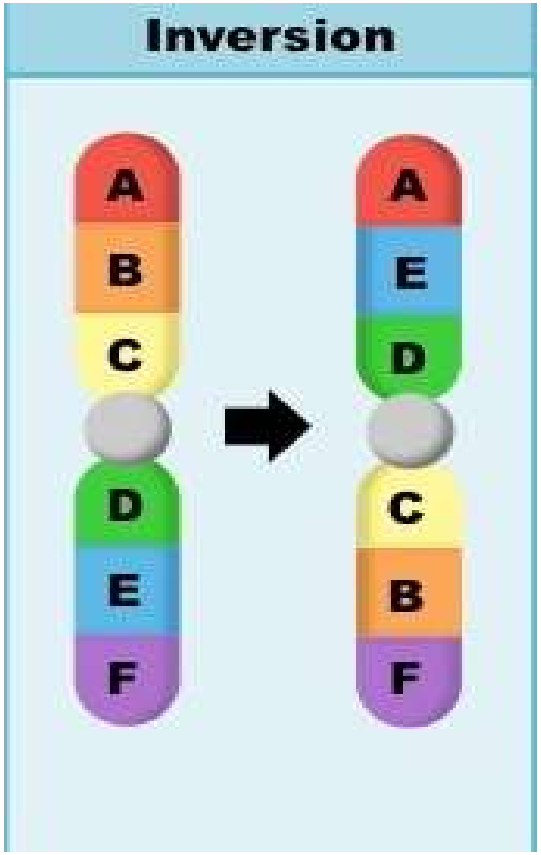
Bar eye is a mutant phenotype which is due to duplication of region 16A of the Drosophila X-chromosome.

(b) Origin of B^D allelle as a result of unequal crossing over



Bar eye is more pronounced if the duplications are all on one chromosome instead of being distributed evenly on both chromosomes, an example of a position effect.

3 – الإنقلاب - INVERSION



- هو إنعكاس وضع قطعة من الكروموسوم بأن تدور حول نفسها 180 درجة ويحدث كسرين علي الكروموسوم ثم إلتفافه ثم إعادة إلتحامه.

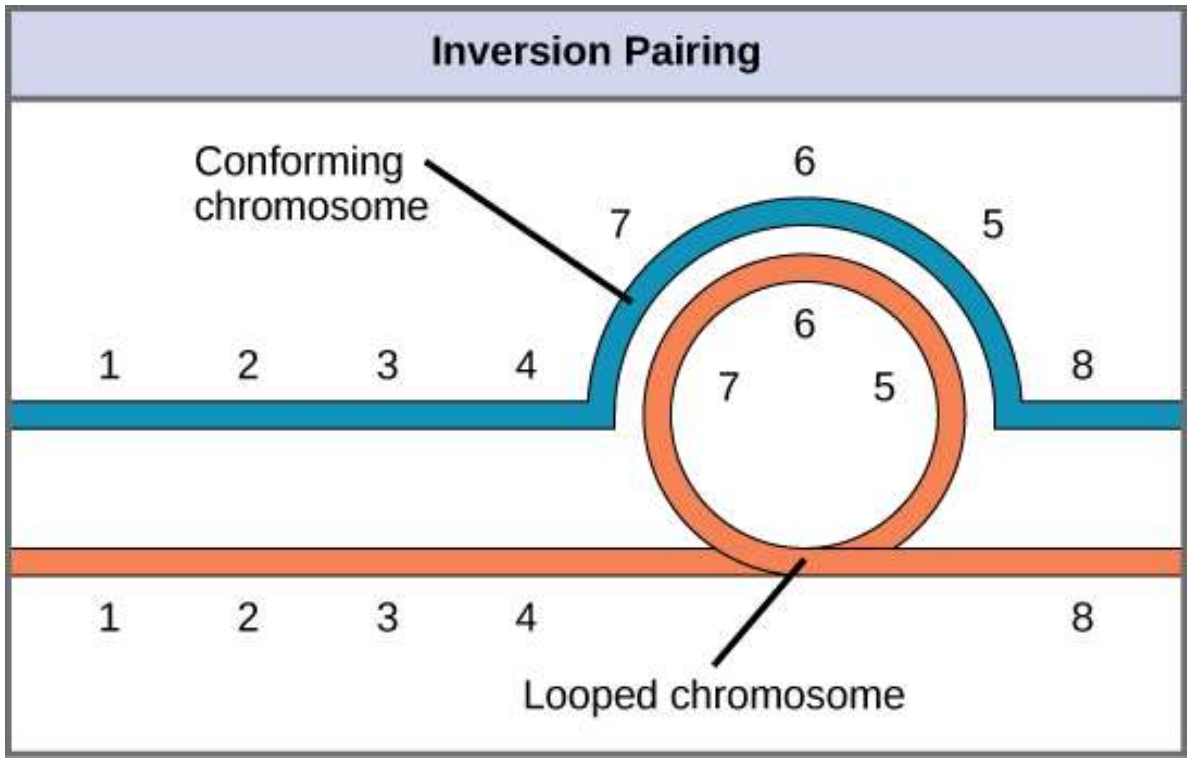
- التأثير: لا يحدث زيادة أو نقص ولكنه قد يكسر تتابع القواعد بشكل يعطل الجين، أو يؤدي إلي تغيير ترتيب المادة الوراثية مما يؤدي إلي ظهور تأثير الموقع position effect.

أنواع الإنقلاب:

1) إنقلاب سنترومیري Pericentric : في هذا النوع تشمل المنطقة المنقلبة السنترومير وقد يؤدي هذا النوع إلي تغيير شكل الكروموسوم في حالة عدم تساوي المنطقة علي جانبي السنترومير.

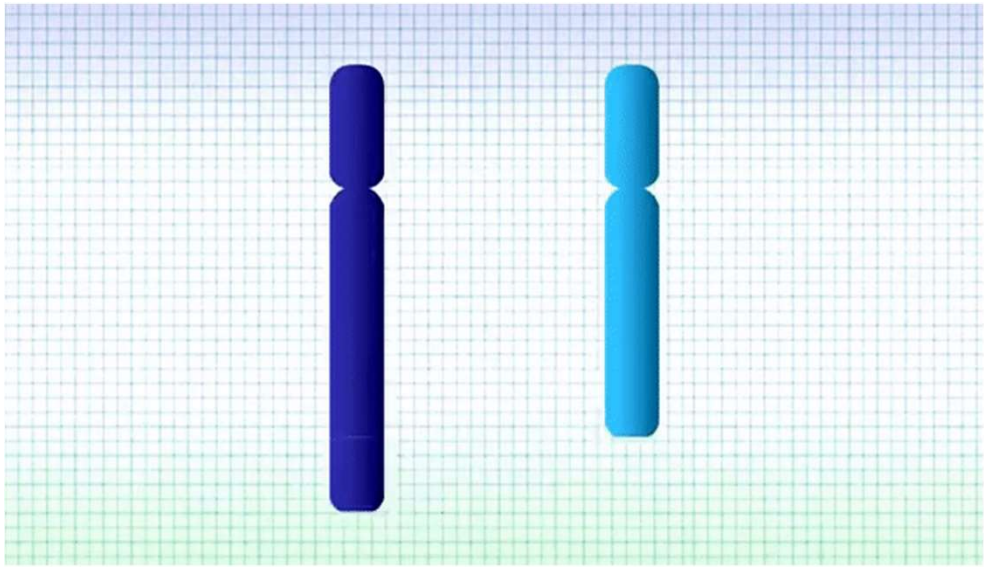
2) إنقلاب لا سنترومیري Paracentric: في هذا النوع لا تشمل المنطقة المنقلبة علي السنترومير وبالتالي لا يحدث تغيير في شكل الكروموسوم.

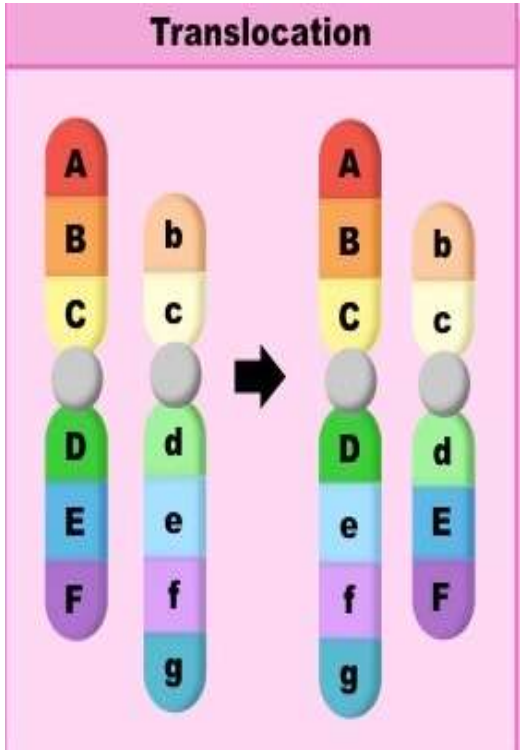
- الكشف عنه: يمكن رؤية الإنقلاب الخليط عن طريق تكوين عروة أثناء عملية التزاوج بين الكروموسومين النظيرين.



تغيرات كروموسومية مشتركة
TRANSLOCATION - الإنتقال

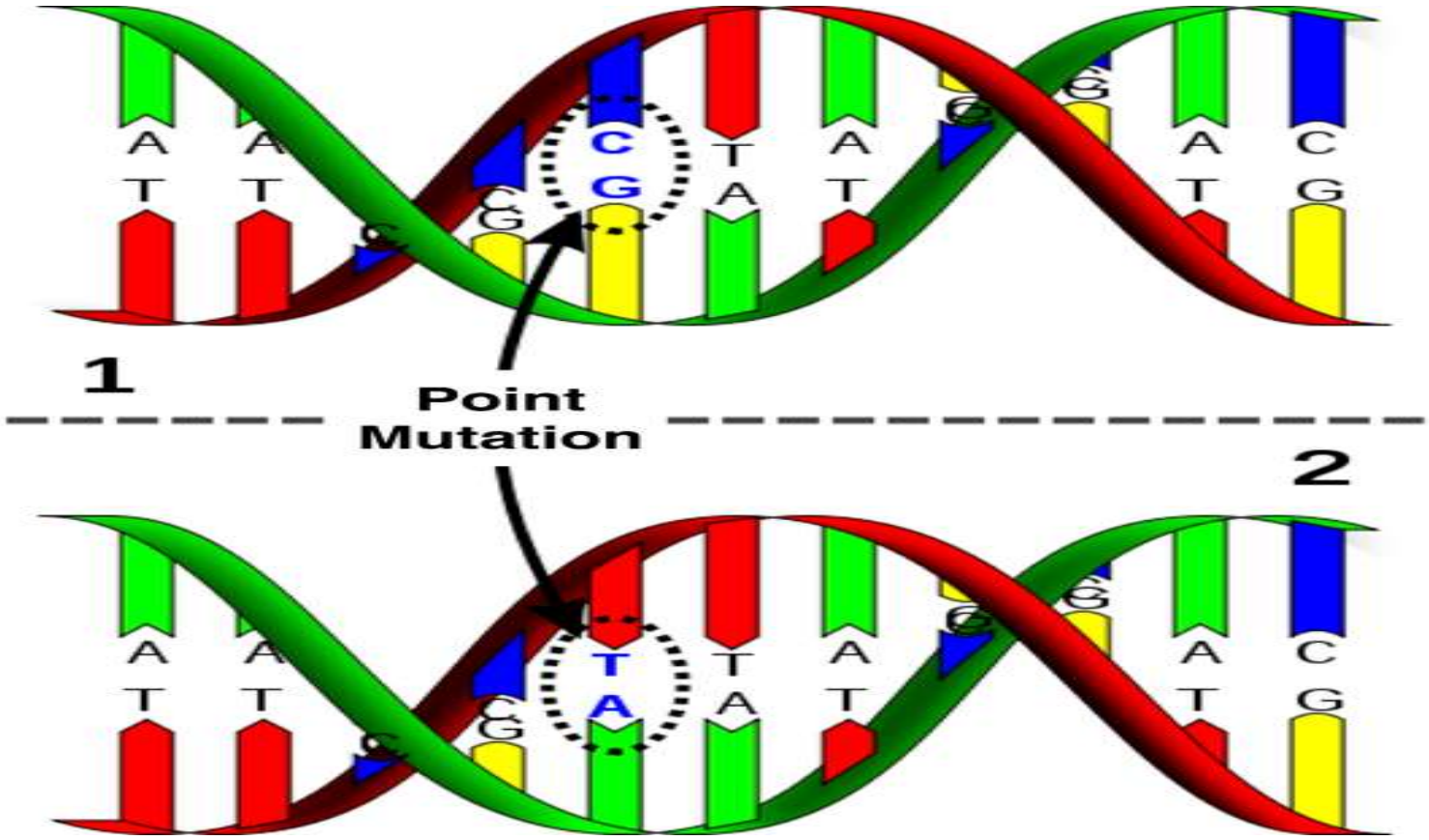
- عبارة عن تبادل أجزاء بين كروموسومين غير نظيرين ليكونا كروموسومين جديدين وليس من الضروري أن تكون الأجزاء المتبادلة ذات طول واحد.
- لا يحدث نقص أو زيادة في المادة الوراثية لذلك تأثيره أقل من النقص أو التكرار ولكن يحدث تأثير من خلال تأثير الموقع position effect.





التغيرات الجينية أو الموضعية

- هذه التغيرات تحدث علي مستوي ال DNA حيث يحدث تغير في تركيب الجين أو تغير ترتيب النيوكليوتيدات علي الجين.



المواضيع التي تمت تغطيتها في هذا الفصل

1) أنواع تغيرات الجهاز الوراثي

a) التغيرات في عدد الكروموسومات وأنواعها
b) التغيرات التركيبية وأنواعها
c) التغيرات الموقعية / الجينية