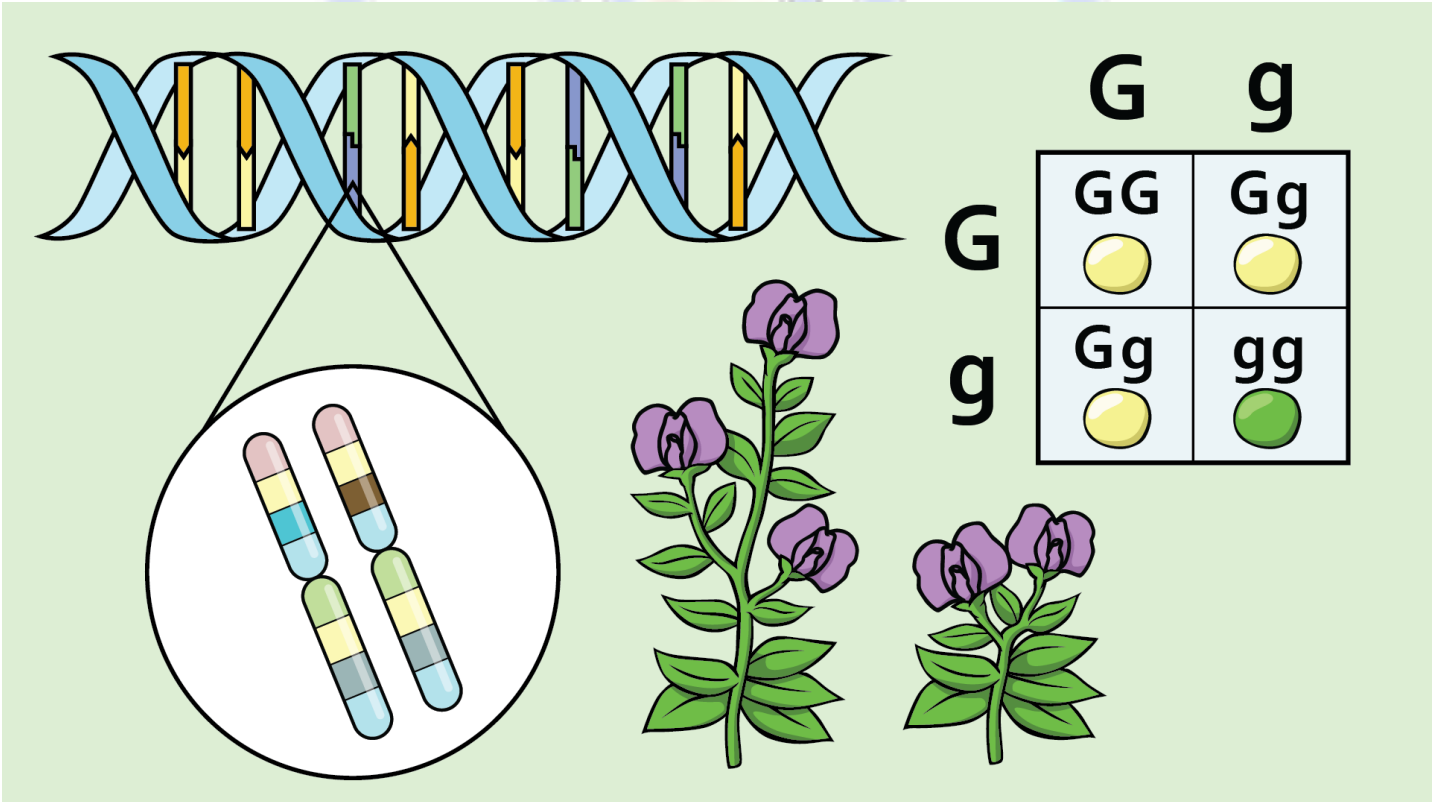
الكلية	التربية للعلوم الصرفة
القسم	علوم الحياة
المادة باللغة الانجليزية	Genetics 2
المادة باللغة العربية	علم الوراثة ٢
المرحلة الدراسية	الثالثة
اسم التدريسي	م.د. هبه عباس جاسم
عنوان المحاضرة باللغة الانجليزية	Mutation
عنوان المحاضرة باللغة العربية	الطفرة
رقم المحاضرة	١٠
المصادر والمراجع	العذاري، عدنان حسن (١٩٨٧) اساسيات في الوراثة، جامعة الموصل
	تاج الدين، سعد جابر و العيسى، عبدالنبي هادي (١٩٨٩) علم الوراثة ج٢، جامعة البصرة
	Brooker, R.J. (2005). Genetics Analysis and Principles, 2ed Edition, McGraw Hill.



الطفرة Mutation

هي تغير في المعلومات التي يحملها الDNA المتحكم بالعمليات الحيوية في الخلية . تحدث الطفرة عندما يتغير عدد او تسلسل النيوكليوتيدات في مادة الوراثية ويتوارث عبر الأجيال.

تأخذ الطفرات وقتا طويلا حتى تصل الى مرحلة التاثير اذا تأخذ بعض الأحيان ٤٠ سنة لكي تترتب مجموعة طفرات تؤدي الى انتاج ورم.

Modification هو حدوث تغيرات في التركيب الوراثي للكائن الحي نتيجة لتغيرات الظروف البيئية تؤدي الى تغيرات كمية او نوعية في المادة الوراثية.

Crossing over and mutation : هي تغيرات في الكروموسومات بسبب حدوث الاتحادات الجديدة (إعادة توزيع المادة الوراثية بين الافراد المختلفة) او عبور او طفرة والتي تؤدي الى تغيرات تطورية

تصنيف الطفرات Mutation classification

١ـ حسب نوع الخلايا

أـ الطفرات الجسمية Somatic mutation هو حدوث الطفرات في الخلايا الجسمية غير التكاثرية غالبا ما تؤدي الى حدوث امراض السرطان، لا تؤثر هذه الطفرة من جيل الى اخر

بـ الطفرات الجنسية Germeinal mutation هو حدوث الطفرات في الخلايا الجنسية (الحيامن والبيض) ، تكون هذه الطفرات متوارثة، لهذا النوع أهمية وراثية في الانتخاب الطبيعي للكائنات الحية

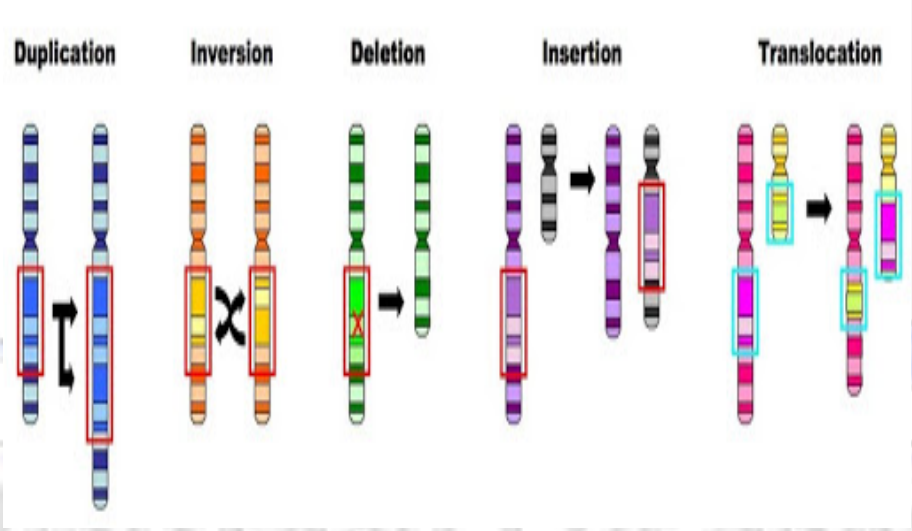
٢ـ حسب حجم الطفرة

أـ **الطفرات الكروموسومية Chromosomal mutations**:وهي الطفرات التي تحدث تغيير على مستوى كروموسوم برمته , وتقسم الطفرات الكروموسومية الى نوعين :

- **الطفرات الكروموسومية التركيبية structural Chromosomal mutations** : وهي الطفرات التي تحدث تغييرات في تركيب كروموسوم بعينه وتتضمن هذه التغييرات مجموعة متنوعة من الطفرات. وتشمل

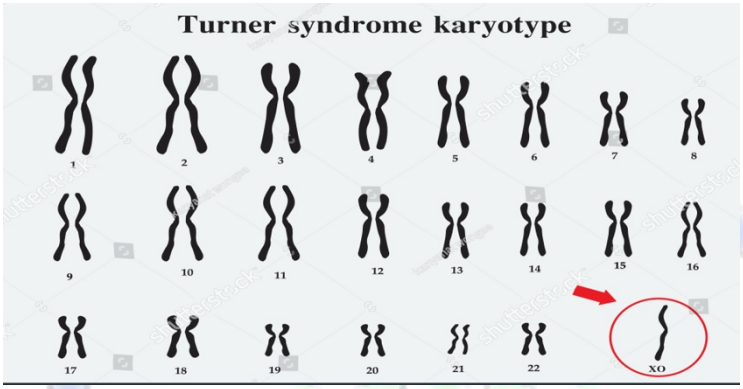
- **الحذف Deletion** عندما تحذف قطعة من الكروموسوم تؤدي إلى فقدان هذا الكروموسوم لجزء من جيناته الفعالة كما ويصبح اصغر حجما من نظيره الطبيعي A CDE← ABCDE .

- **الإضافة Insertion** : بعض الطفرات تؤدي الى انفصال احد القطع من كروموسوم معين , ويحدث ان يتم التصاقها بكروموسوم اخر مما يضيف محتوى جيني جديد لهذا الكروموسوم AGKL BCDE .
- **المضاعفة Duplication**: تحدث مضاعفة لأحد قطع الكروموسوم ذاته مما يؤدي الى وجود زيادة في تعبير هذه الجينات المضاعفة عن الحد الطبيعي كالطفرة التي حدثت في القطعة الحاملة للجين المسؤل عن العين العودية في الدروسوفيلا وتسمى ; 16A اذ لوحظ إن زيادة هذه القطع يؤدي إلى تشوه في مظهر هذه العين كلما زادت أكثر من اثنين . ABCDE ABCDE A BBBCDE OR ABCDE
- **الانقلاب Inversion :** تحدث بعض الطفرات تغييرا في ترتيب الجينات فيصبح بشكل مقلوب مقارنة بالشكل والترتيب الطبيعي A BCDE ← A EDCB
- **التناقل Translocation** : أحيانا يتم انتقال القطع ما بين الكروموسومات عندما يحدث فقدان لأحد القطع من احد الكروموسومات والتصاقها بكروموسوم أخر مؤدية الى ظهور جينات في أماكن غير أماكنها الطبيعية .
- **التعويض substation mutation**: هي الطفرة التي تحصل نتيجة لحلال نيوكليوتيدة ثلاثية بنيوكليوتيدة أخرى قد تقير في الشكل المظهري للكائن
- **الابدال transition:** يحدث نتيجة تعويض قاعدة نايتروجينية بقاعدة نايتروجينية ثانية مثل ابدال الادنين بدل الكوانين او الثايمين بدل السايتوسين

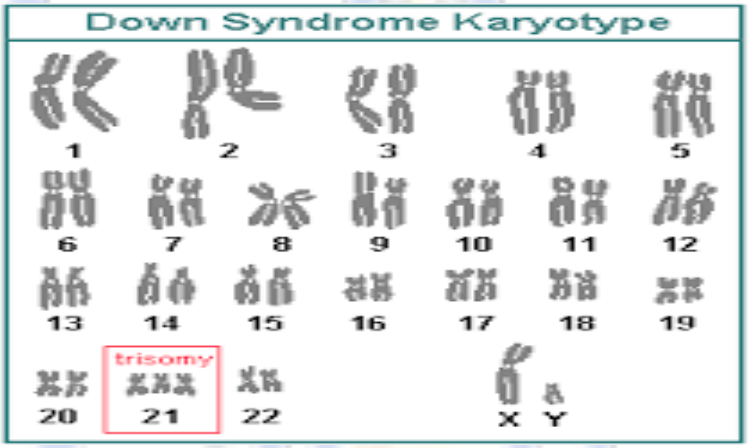


- **الطفرات الكروموسومية العددية Chromosomal mutations Numerical** : وهي تعني الطفرات التي تؤدي إلى حدوث زيادة أو نقصان أعداد الكروموسومات وليس تركيبها , ويمكن تقسيمها اعتمادا على العدد المتغير الى:
- **التغير في عدد كروموسوم فردي Aneuploidy:** الطفرات المؤدية إلى ظهور زيادة أو نقصان في كروموسوم واحد وهذه الكروموسومات قد تكون جسمية او جنسية .

عندما يحدث نقص في كروموسوم تسمى الحالة Monosomy كما في متلازمة تيرنر Turner syndrome إذ تفقد الأنثى احد كروموسومات الجنس فتصبح (45X or X0)



عندما تحدث زيادة في كروموسوم واحد تسمى الحالة Triosomy كما في متلازمة داون (المنغولية) إذ تحدث زيادة في الكروموسوم الجسمي رقم21 Down syndrome (47 ;21)



وهنالك أنواع أخرى من الأمراض ناتجة عن زيادة في كروموسوم جسمي مفرد كما في زيادة الكروموسوم 13,18

وقد تحدث كذلك زيادة في كروموسوم جنسي X,Y كما في متلازمة كلاينفلتر (47XXY or XXY) **Klinefelter** syndrome

ان التغييرات المرافقة لهذه الطفرات تكون شديدة الأثر على كل الكائن وهي تظهر بوضوح أهمية المكونات الجينية لكل كروموسوم ودورها في حياة الكائن .

- **الطفرات المؤدية الى تغير في مجموعة كروموسومية كاملة Euoploidy** وهي طفرات تؤدي إلى زيادة في مجموعة كروموسومية كاملة * 2N,4N,6N (مثلا 7,14,21,28) وتحدث مثل هذه الطفرات في الحيوانات والنباتات إلا إنها قد تؤدي

إلى الموت في الغالب في الإنسان والحيوان أما في النباتات فأنها قد تكون مفيدة أو ضارة حسب نوع الكائن , وقد ساهمت هذه الطفرات في ظهور أنواع جديدة من النباتات كما في الحنطة ونبات الداتورة وأنواع من القرع واليقطين وغيرها من الكائنات أو سلالات جديدة عن السلالة الأصلية . :

توجد الكروموسومات في الكائنات الراقية على هيئة أزواج pairs نصفها من الأم والآخر من الأب مشكلة ما يسمى بالكروموسومات المتماثلة Homologous chromosomes , ويقال عن الفرد انه ثنائي المجموعة الكروموسومية 2N.

ب-**طفرات نقطية Point Mutations :** هي تغيير في قاعدة نيتروجينية واحدة فقط في سلسلة الـDNA، قد تكون هذه الطفرة ناتجة عن خطأ أثناء تكرار الحمض النووي أو بفعل عوامل خارجية (مثل الأشعة أو المواد الكيميائية) .

تشمل عدة أنواع هي:

- **طفرة الاستبدال(Substitution)** : تُستبدل قاعدة نيتروجينية بأخرى. ويندرج تحتها ثلاثة أنواع:

أ- **طفرة صامتة(Silent Mutation) :** لا تؤثر على تسلسل الأحماض الأمينية في البروتين.

مثال :تغيير من GAA إلى – GAG كلاهما يرمزان للحمض الأميني Glutamic acid.

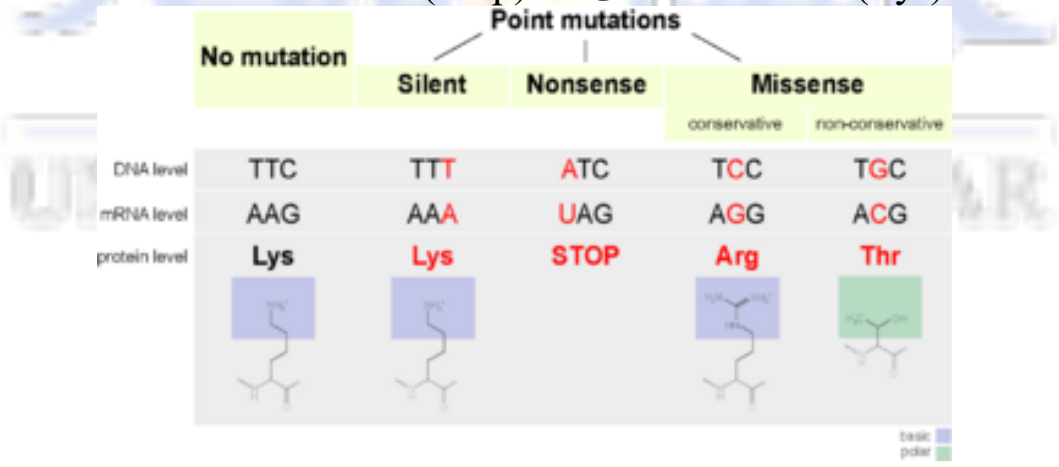
ب- **طفرة مغلوطة أو مغيّرة للمعنى:(Missense Mutation)** تُغيّر الكودون فتُنتج حمضًا أمينيًا مختلفًا.

مثال :تغيير من GAG إلى GTG يغيّر Glutamic acid إلى Valine.

هذه الطفرة تسبب مرض فقر الدم المنجلي.(Sickle Cell Anemia)

ج- **طفرة توقف:(Nonsense Mutation)** تُحوّل كودون عادي إلى كودون توقف، مما يُنهي الترجمة مبكرًا.

مثال :UAU (Tyr) تتحول إلى → UAA (Stop) بروتين غير مكتمل.



٣- على اساس المنشأ according to the origin

أ- طفرات ذاتية spontaneous mutation

تحدث بصورة مفاجئة ولا يعرف منشا هذه الطفرة ، العوامل المسيطرة عليها هي

- السيطرة الوراثية Genetic control أي معدل الطفرة تحث سيطرة وراثية مما يزيد معدل الطفور
- السيطرة الفيروسية viral control تسبب الفيروسات زيادة في معدل الطفور في الذرة والدروسوفلا
- السيطرة البيئيةenvironmental control: تؤثر العوامل البيئية مثل درجة الحرارة والاشعة والمولد الكيميائية على معدل الطفرة

ب- طفرات مستحدثة induced mutation

- الاشعاعات Ionizion radiation : مثل الاشعة X والفا بيتا وكاما والبروتونات ، تسبب الاشعة المؤينة التي تنر عبر العينة الى تايين جزيئاتها وتغير بنائها الكيميائي
- الاشعاعات غير المؤينة non-ionizing radiation : تشمل اشعة فوق البنفسجية التي تكون أواصر كيميائية بين الجزيئات قد يسبب ازدواج الثايمين مع الكوانين ، والحرارة ترفع معدل حدوث الطفرة
- المواد الكميائية chemical mutationتسبب أخطاء في النسخ قد تدخل مواد مشابهة للقواعد النتروجينية في تركيب DNA او تغيير جيني يسبب تحول السايتوسين الى يوراسيل

اتجاه الطفرة

- طفرة الى الامام تغير الشكل المظهري الى شكل غير طبيعي
- طفرة عكسية الى الخلف من الشكل غير الطبيعي الى الطبيعي
- طفرة موضع مفرد : تغييير نيوكليوتيدة واحدة في الجين
- كابح الطفرة يحدث تغير جيني في موقع مختلف عن الطفرة الأولية الحصول على نيوكليوتيدات مختلفو لنفس الجين