الطفرات الوراثية Genetic mutations

تعريف: الطفرة الجينية عبارة عن تغيُّر في تتابُع القواعد في جزيء الحمض النووي

الطفرات الجينية عبارة عن تغيُّرات تحدث في تتابع قواعد الحمض النووي DNA للكائن الحي. وتنشأ الطفرات الجينية بسبب حدوث أخطاء أثناء نسخ DNA، أو بسبب التعرض لظروف بيئية خارجية، مثل الأشعة فوق البنفسجية أو المواد الكيميائية الضارة. يمكن أن تغيِّر الطفرات التتابعات الجينية للكائن الحي، التي تشفر تعليمات تخليق البروتين. إذا حدثت طفرة في التتابع الجيني للكائن الحي، يمكن أن يتغيَّر تتابُع البروتين المشفَّر الخاص بهذا الجين. وبما أن البروتينات تؤثِّر على صفات الكائن الحي، فإن الطفرات يمكن أن تغيِّر في النهاية النمط الظاهري للكائن الحي (الصفات البدنية للكائن الحي).

أنواع الطفرات

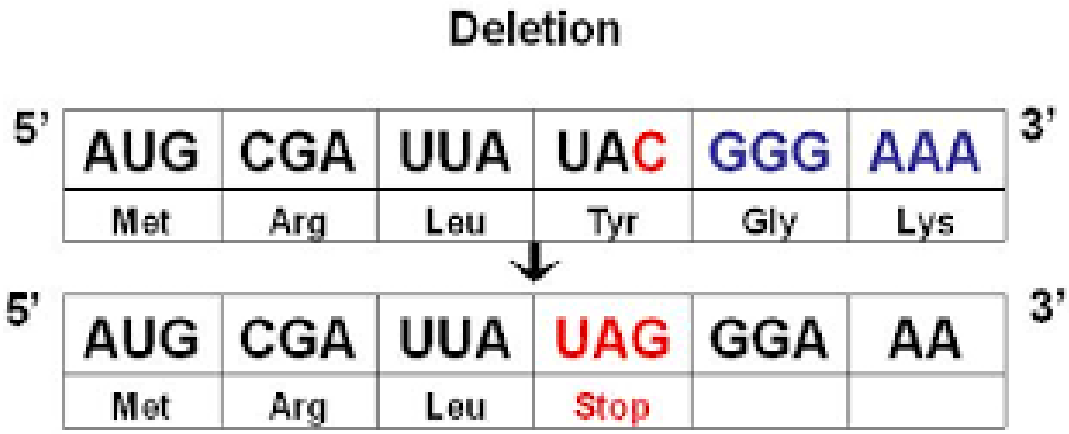
1- قد تحدث الطفرات على مستوى الكروموسومات فتسمى بالطفرات الكروموسومية ... chromosomal mutations قد يسبب هذه الطفرات تغيير في عدد الكروموزومات لدى الكائن الحي و قد تحدث بتغيير يطرأ على جزء من كروموسوم واحد ...

2 .و قد تحدث الطفرات على مستوى الـ DNA بتغيير زوج من النيوكليوتيدات او تبديل موضعها على الشريط ... و تسمى هذه الحالة من الطفرات بالطفرات المورثية او النقطية .. . mutations point

3كما تم التعرف عند .Ecoliعلى عدة مورثات التي إذا تعرضت إلى طفرات تتسبب في ظهور مفرط لطفرات في كامل العدة الوراثية تسمى هذه المورثات بالمطفرات.

1 – الطفرة بالتبديل: (mutation Substitution or missense) تتم هذه الطفرات بتبديل نيوكليوتيد معين من الشريط مما يؤدي الى تغيير نيوليوتيد ال mRNAالمنسوخ عنه ... قد يؤدي إلى تغيير حمض أميني واحد من الاحماض الامينية الناتجة عن عملية تجميعها قبل تشكيل البروتين مما يغير خصائص هذا البروتين.

2 –الطفرة بالحذف أو الإضافة mutation frameshift: تتم هذه الطفرة بحذف نيوكليوتيد من DNA – أو إضافه مما يؤدي إلى تغيير الأحماض الامينية من النيوكليوتيد المحذوف أو المضاف و حتى نهايتة الشريط المنسوخ وضرر هذا النوع من الطفرات يكمن في أنها تحدث تغييرا مستمرا في شفرة الـ RNAالمنسوخ ... كما نعلم أن شفرة ال RNAيتم تقسيمها على شكل ثالثيات كل ثالثية معنية بحمض أميني محدد فعند إضافة أو حذف نيوكليوتيد ستنجرف جميعها كي تعطي بتروتين مختلف كلي.



1 -الطفرة التبديلية المؤثرة mutation Missense

TAC	GTG	ATA	CCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	gly	phe	ile	–	Protein

TAC	GTG	ATA	GCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	CGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	arg	phe	ile	–	Protein

هذه الطفرة أحدثت تبديل حمض إلى حمض أخر مختلف عنته كيميائيا مما يؤدي إلى تغيير البروتين الواجب تصنيعه .

2– الطفرة التبديلية المحايدة Mutation Neutral

TAC	GTG	ATA	CCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	gly	phe	ile	–	Protein

TAC	GTG	ATA	CGA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GCU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	ala	phe	ile	–	Protein

في هذه الحالة نرى انه طرأ تبديل في سلسلة ال DNA نتج عنه تبديل حمض الغاليسين بحمض الالانين ... هذا التبديل لن ينتج عنه تأثيرات كبيرة كما حدث في الحالة السابقة .. لأن حمض الالانين لا يختلف كيميائيا بقدر يؤدي إلى إحداث فرق كبير في البروتين الناتج.

3 –الطفرة التبديلية الصامتة Silent mutations

TAC	GTG	ATA	CCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	gly	phe	ile	–	Protein

TAC	GTG	ATA	CCG	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GGC	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	gly	phe	ile	–	Protein

هذا النوع من الطفرات لا يؤثر على سلسلة الأحماض الامينية إطلاقا .. فعندما يتم تغيير نيوكليوتيد يعطي شفرة ثالثية أخرى تعطي نفس الحمض الاميني .. و لذا سمي هذا النوع بالطفرة الصامتة.

4 –الطفرة التبديلية المثبطة Nonsense mutations

TAC	GTG	ATA	CCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAU	GGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	tyr	gly	phe	ile	–	Protein

TAC	GTG	ATT	CCA	AAG	TAG	ACT	DNA
AUG	CAC	UAA	GGU	UUC	AUC	UGA	RNA
Met	his	–	–	–	–	–	Protein

هذا النوع من الطفرات عبارة عن تغييرات في سلسلة DNA ينتج عند نسخ ال mRNA منها شفرة توقف و في هذه الحالة ينتج لدينا بروتين مثبط لا وظيفة له .

الطفرات الكروموسومية:Chromosomal mutations

طفرة القلب: من الطفرات الكروموسومية التي تنتج بسبب انفصال قطعة كروموسوم ثم إعادة ارتباطها مرة ثانية ولكن بصورة مقلوبة مثل الطفرة التي تتسبب في مرض أوبيتز كافيجيا.

طفرة التكرار: هي طفرة كروموسومية تنتج بسبب إضافة كروموسوم إلى آخر يكون مماثل معه، وهي التي تسبب حدوث مرض السرطان.

طفرة تبديل الموقع: طفرة كروموسومية تنتج بسبب ارتباط جزء كروموسوم بآخر ولكن غير مماثل له.