Mutations

Mutation الطفرة: هي اي تغيير في الماده الوراثيه للكائن على مستوى DNA او (RNA لبعض انواع الفيروسات) والكروموسومات. وقد يكون التغيير صغيرا جدا على مستوى اختلاف تركيب ونوع القاعده النيتروجينيه في شريط DNA او احلال قاعده محل قاعده اخرى، او قد يكون كبيرا لدرجه فقدان اضافه اجزاء من الكروموسومات او كروموسومات كامله. الفرد الذي عانى طفره وظهرت منه صفه مختلفة يسمى Mutant ويظهر عليه نمط مظهري يختلف عن النمط الطبيعي. والطفرات نادره الحدوث بالنسبه الى معدل انتاج الامشاج حيث يتراوح معدل الطفرات (4×10^{-9} قاعدة\جيل) في الكائنات حقيقيه النواه. وبهذا فان معدل الطفرات منخفض جدا ومع ذلك فالمعدل العام للطفرات اكبر مما نتوقعه عند اعتمادنا على موقع جيني واحد، لوجود عدد كبير من المواقع المعرضة لحدوث الطفرات لكل فرد ويتطلب الانتشار السريع للجينات الطافره بين افراد المجموعه السكانيه ان تحدث في الخلايا الجنسيه المولده للامشاج، كما يفترض ان تكون الطفره ذات صفه سائده فالجين الطافر ذو الصفه المتنحيه تكون احتمالات ظهوره ضعيفه وقد تمر عده اجيال دون ان يظهر يظهر الصفه وقد يفقد الجيل خلال الانسياب الجيني من المجموعه السكانيه وفي افضل الحالات يكون انتشاره بطيء جدا.

أنـواع الطفرات

صنفت الطفرات بشكل متنوع على اساس معايير مختلفه كما ياتي:

أولاً تصنيف الطفرات وفقا لانواع الخليـة: هنا تم تصنيف الطفرات حسب تواجدها في الخلايا الجسميه والخلايا المشيجية الى Somatic mutations وتعرف بتلك الطفرات الموجوده في خلايا الجسم الغير تكاثريه، وان عواقبها الوراثيه والتطوريه تكون غير ملموسه وذلك بسبب شمول خليه مفرده وخلاياها البنوويه. واذا وجدت الطفره الجسميه بشكل مبكر خلال الحياه الجنينيه فربما تشكل الخلايا الطافره نسبه كبيره من خلايا الجسم لذا تتسم خلايا الجسم المحتويه على هكذا نوع من الطفرات بانها ذات نمط Mosaic في خلايا عديدة منها. اما الـ Gametic mutations فتحدث في الخلايا المشيجية كما في خلايا النطف والخلايا البيضيه وتكون طفرات قابله للتوريث Heritable.

ثانياً تصنيف الطفرات وفقا للحجم والنوعيه: على اساس الحجم هنالك نوعان من الطفرات قد تم اكتشافهم هما الطفرات النقطية point mutation تحدث في قطعه صغيره جدا (نيوكليوتيد واحد او زوج) من DNA. اما

الطفرات الغير نقطيه فهي تشمل قطع اكبر من DNA فهي طفرات كبيره تكون على مستوى الكروماتيد او الكروموسوم كاملا. تقسم الطفره النقطية الى ثلاثه انواع وهي:

- طفرة الحذف deletion mutation وتحدث نتيجه حذف زوج نيوكليوتيدي مفرد من الكودون الثلاثي من الجين. الطفره تكون متعلقه ببعض العاثيات البكتيرية.
- طفرة الاضافه Insertion mutation فانها تحدث نتيجه اضافه نيوكليوتيد اضافي او اكثر الى الجين.

ان الطفرات الناتجه من اضافه او حذف نيوكليوتيدات تدعى بطفرات Frameshift. وبهذا يحصل تبديل جوهري في تسلسل الاحماض الامينيه وهكذا فان هذا يؤدي الى ظهور متعدد ببتيدي مشوش ومنتهي قبل نضوجه

- طفرة الاستبدال Substitution mutations تؤثر تلك الطفرات في كودون محدد واحد يشفرعن حامض اميني مختلف، وهذا يؤدي الى استبدال الحامض الاميني الطبيعي باخر طافر. تظهر هذه الطفرات على الـ phenotype للكائن الحي وهي ذات اهميه وراثيه عظيمه، تعد طفره الاستبدال من اكثر انواع الطفرات شيوعا، وهي اما transition وفيها يتغير البيورين الى بيورين اخر او البيرميدين الى بيرميدين اخر، او transversion وفيها يتغير البيورين الى بيرميدين او البيرميدين الى بيورين.

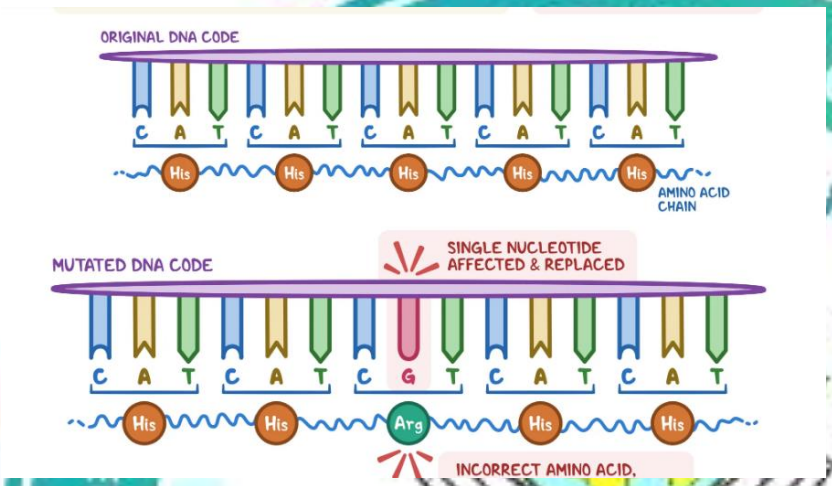
قسم علوم البيئة
2006- 1427

ثالثا: تصنيف الطفرات حسب التاثير على تسلسل الاحماض الامينيه في البروتين

اذا تغير زوج قاعدي واحد في الـ mRNA ربما يسبب عده انواع من الطفرات اثناء الترجمه الى البروتين:-

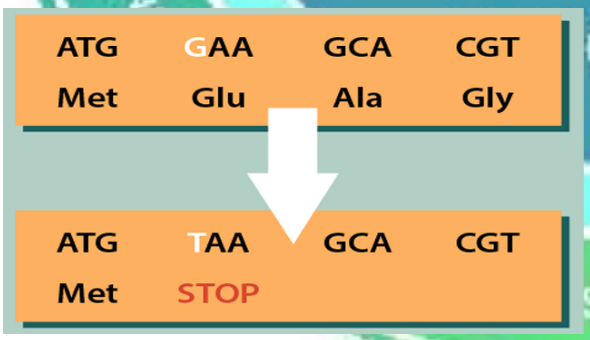
- الطفرات الصامته (Silent mutations): ويكون فيها تاثير غير قابل للكشف اي ان لكل حامض اميني يمكن ان يشفر له من اكثر من شفره وراثيه واحده ولكن الشفره الوراثيه تشفر لحامض اميني واحد ولا يمكن للشفره ان تشفر لاكثر من حامض اميني. فعلى سبيل المثال الحامض الاميني leucine والذي يشفر عنه عن طريق سته شفرات وراثيه مختلفه فعندما يتغير الكودون UUA الى UUG فكلتا الشفرتان تشفران لنفس الحامض الاميني وهو leucine. وهذا يدل على ان هذا التاثير غير قابل للكشف اي انه لم يؤثر على انتاج الحامض الاميني leucine.

طفرات الانحشار الخاطئ (Missense mutations): والتي تحدث عندما يندمج حامض اميني مختلف في جزيئه البروتين، اي ان هذا الحامض الاميني الخاطئ يعتمد على موقعه في البروتين المحدد والذي اما ان يكون (مقبول ، مقبول جزئيا ، غير مقبول) بالنسبه الى وظيفه البروتين المحدده التي ارتبط بها هذا الحامض الاميني.



يكون التاثير مقبولا عندما يؤدي التغيير القاعدي الى استبدال حامض اميني بحامض اميني اخر يشابه في وظيفته الحامض الاميني الاصلي، وبهذا لا يحدث تغييرات مؤثره في خواص البروتين الناتج. اما التاثير المقبول جزئيا فانه سوف يؤدي الى انتاج بروتين ذو فعاليه ناقصه او غير طبيعيه. اما التاثير الغير مقبول فانه سوف يؤدي الى انتاج بروتين لا يؤدي وظيفته الطبيعيه.

الطفرات العبثيه (Nonsense mutations) : يحدث هذا النوع عند ظهور شفره او كودون التوقف فجاه في الـ mRNA ، وهذا يؤدي الى حاله تعرف بالايقاف قبل النضوج للاحماض الامينيه التي تتكون في الرايبوسوم والناتجه من اتحاد (الشفره + الشفره المضاده) بين mRNA و tRNA (كما تم توضيحها في المحاضره السابقه). وبذلك في النتيجه سوف تكون جزيئه البروتين الناتجه غير مكتمله وبالتالي يكون البروتين الناتج غير فعال في اغلب الاحيان.



الطفرات الحساسه للحراره (Temperature sensitive mutations): وهذا النوع من الطفرات يؤدي الى انتاج بروتين فعال في درجات حراره معينه ولكنه يكون غير فعال في درجات حراره اعلى. وايضا تحدث بسبب التغيير الحاصل في شفره الـ mRNA.