العلوم العامة
الصف الثاني عشر
الآداب والإنسانيات
الوحدة السابعة
استخدام تسلسل الحمض النووي والجينوم
أ/عبدالهادي البرادعي

استخدام تسلسل الحمض النووي DNA والجينوم

كيف تنتقل الصفات الوراثية من الآباء للأبناء؟

1- الكروموسومات تقوم بنقل الصفات الوراثية من الآباء إلى الأبناء

2- جزيء DNA يتكون من سلسلتين ملتفتين من وحدات بنائية تسمى نيوكليوتيدات

ما الصفة المشتركة بين العلماء

يمتلك عدد مُذهِل من العُلماء والمُهندسين صفة مُشتركة وهي قيامهم أثناء طفولتهم بتفكيك الأشياء ليروا كيفية عملها.

ما المقصود بالهندسة العكسية؟

الهندسة العكسية : هي العملية التي يتم من خلالها تفكيك الأشياء إلى مكوناتها لفهم الآلية التي تتلاءم فيها جميع المكونات الصغيرة معاً

ما الفائدة من تفكيك القلم ليظهر كما الشكل الموضح؟

1- معرفة تركيب القلم بدقة

2- معرفة كيف يتلاءم كل تركيب مع وظيفته

ماذا تسمى عملية تفكيك القلم لمعرفة تركيبه ؟

الهندسة العكسية

ما أهمية الهندسة العكسية؟

معرفة تلاؤم تركيب الأشياء مع وظيفتها

معرفة تركيب الأشياء بدقة

ما العلاقة بين التصميم الميكانيكي للقلم الارتدادي والحمض النووي DNA؟

يُمثِّل التصميم الميكانيكي للقلم الارتدادي "الحمض النووي DNA". وتُشبِه الاختلافات بين الأقلام الاختلافات بين DNA الأفراد من النوع نفسه.

كيف ساعدت فكرة الهندسة العكسية في معرفة تركيب الحمض النووي DNA ؟

أعطت فكرة الهندسة العكسية الهاما لعلماء الاحياء لدراسة تركيب الخلية الدقيق

تتبع العلماء تركيب الكروموسومات إلى أن وصلوا إلى تركيب DNA

اكتشاف المجاهر سهّل كثيرا دراسة الخلية والنواة من خلال معرفة مكوناتها .

مشروع فك الشيفرة الوراثية الذي ساعد على فك شيفرة ما يقارب من 30000 جين مكون للحمض النووي DNA

مع تطور صناعة المجاهر تمكن العلماء من الوصول إلى داخل النواة ومعرفة تركيبها والتعرف على الكروموسومات .

سوف تتعرف في دروس لاحقة على فائدة معرفة تسلسل حمض DNA في معالجة الأمراض

ما سبب الاختلافات الموروثة بين الافراد؟

اختلافات صغيرة في DNA أدت إلى ظهور اختلافاً في صفات أفراد النوع نفسه (التنوع)

اكتشاف الحمض النووي DNA

العالم مندل 1836 Mendel

استخدم مندل الرموز والمهارات الرياضية والاحصائية لتفسير نتائج تجاربه حيث توصل إلى العديد من المبادئ :

1. تنتقل الصفات من الآباء إلى الأبناء عن طريق عوامل وراثية (الجينات)
2. يتحكم في الصفة الوراثية جين ولكل جين شكلان يسمى كل منها أليل أحدهما من الاب والآخر من الأم.
3. حدد مندل نمط الوراثة الجينية من خلال مبدأ السيادة التامة

العالم ميشر 1869 MIESCHER

حدد ميشر النيوكليين في خلايا الدم البيضاء

1. اجرى دراسة على خلايا الدم البيضاء وتمكن من فصل نواتها بطريقة فريدة
2. قام باستخلاص المادة الوراثية من النواة عبر عدة تجارب تستند الى خصائص المحاليل وأسماها نيوكليين

العالم كوسيل 1881 KOSSEL

اطلق اسم DNA على النيوكليين وحدد البروتينات والقواعد النيتروجينية وهي مكون من مكونات DNA كما ستدرس لاحقاً

1. اكتشف الحمض الأميني الهستدين والثايمين
2. درس نواة الخلية وتحولات البروتينات في الخلايا

العالم فون فالدير – هارتز 1888 VON WALDEYER- HARTZ

استحدث مصطلح الكروموسوم لوصف التراكيب التي رآها داخل الخلايا تحت المجهر

العالم جارود 1902 GARROD

ربط نظريات مندل بالأمراض البشرية وركز اهتمامه على البروتينات

العالم افري 1944 AVERY

حدد أن DNA هو الذي تنتقل من خلاله الامراض الوراثية وليس البروتين

العالم شارغاف 1950 CHARGAFF

اكتشف أن نسب القواعد النيتروجينية السايتوسين والجوانين والأديتين والثايمين واليوراسيل تختلف باختلاف نوع الكائن الحي وان في جزيء DNA يتساوى عدد القواعد النيتروجينية الجوانين والسايتوسين ، كما يتساوى عدد قواعد الثايمين والأدنين

روزا ليندا فرانكلين 1952 FRANKLIN

تعتبر من أهم العلماء الذين ساهموا في اكتشاف DNA

صورت تسلسل DNA بتقنية تصوير البلورات بالأشعة السينية وكانت تعتقد أن لها نمطاً لولبيا

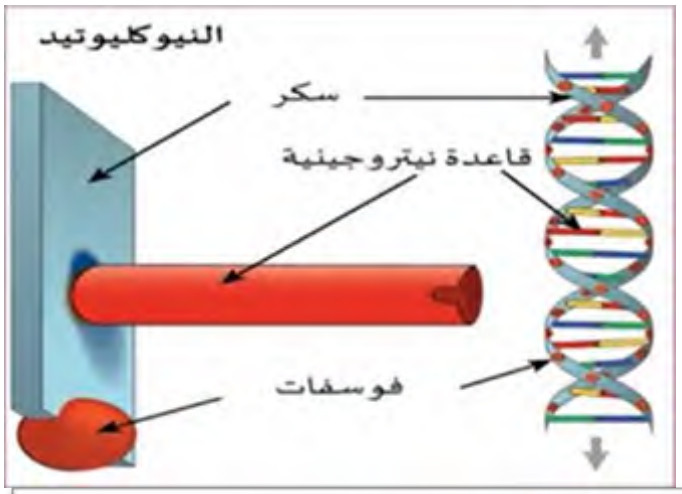
العالمان واتسون وكريك 1953 WATSON- CRICK

طورا نموذج اللولب المزدوج لوصف تركيب DNA بالاعتماد على الصورة التي اخذتها فرانكلين

حصل واتسون وكريك وويلكينز على جائزة نوبل عام 1962 على إنجازهم

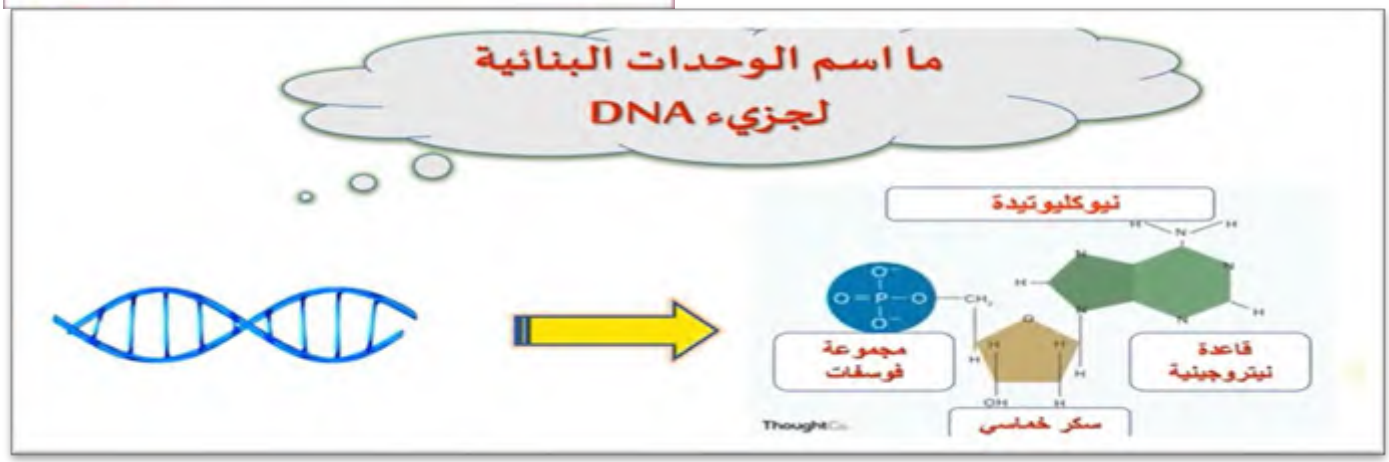
أدوار العلماء في اكتشاف الحمض النووي DNA

العالم	دوره في اكتشاف الحمض النووي DNA
مندل	حدد نمط الور اثة الجينية
ميشير	اكتشاف النيوكليين في خلايا الدم البيضاء
كوسيل	تسمية النيوكليين وتحديد البروتينات والقواعد النيتروجينية
فون فالدير- هارتز	أطلق مصطلح الكروموسوم لوصف تراكيب DNA تحت المجهر
جارود	دراسة البروتينات وربط نظريات مندل بالأمراض البشرية
أفري	DNA هو سبب انتقال الأمراض
شارغاف	-حدد أن نسب السايتوسين C والجو انين G والأدينين A والثايمين A تختلف في الكائنات الحية - حدد تساوي نسب G مع C وتساوي نسب A مع T
روزاليندا فرانكلين	-صورت DNA باستخدام تقنية تصوير البلورات بالأشعة السينية ووصفته بأن له نمط لولبي
و اتسون وكريك	- صمم نموذج اللولب المزدوج لتركيب DNA



❖ التركيب الكيميائي للـ DNA

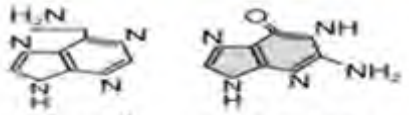
- DNA جزيئات مكونة من مونيمرات تُسمى (نيوكليوتيدات).
- يتركب النيوكليوتيد من:
  1. سكر خماسي (الرايبوز).
  2. مجموعة الفوسفات (حمض الفوسفوريك).
  3. قاعدة نيتروجينية.



القواعد النيتروجينية نوعان:

A. قواعد البيورين (ثنائية الحلقات) :

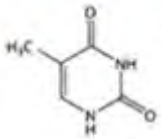
وتشمل:



أدنين (A) جوانين (G)

B. قواعد البيريمدين (أحادية الحلقات):

وتشمل:



ثايمين (T)

يوجد نوعان من الأحماض النووية : DNA , RNA .

س/ أين تمّ اكتشاف المفتاح الذي يُساعد على فهم شيفرة DNA لأول مرة؟

تم اكتشاف المفتاح الذي يساعد على فهم شيفرة DNA لأول مرة في الحمض النووي الريبوزي RNA

س/ ما أهمية الحمض النووي الريبوزي RNA بالنسبة للخلايا؟

يُطلع RNA الخلايا على كيفية تكوين البروتينات من تسلسُل الأحماض الأمينية.

ما وجه الاختلاف بين RNA و DNA؟

DNA	RNA
يتكوّن من سلسلتين (القواعد مزدوجة)	يتكوّن من سلسلة واحدة (القواعد مفردة)
يحتوي على القواعد النيتروجينية (عدا اليوراسيل) (G . C . T . A)	يحتوي على القواعد النيتروجينية (عدا الثايمين) تستبدل القاعدة النيتروجينية الثايمين بـ اليوراسيل (G . C . U . A)

RNA يحتوي على سلسلة واحدة بدلاً من اثنتين (القواعد غير مزدوجة)

RNA يحتوي على اليوراسيل بدلاً عن الثايمين

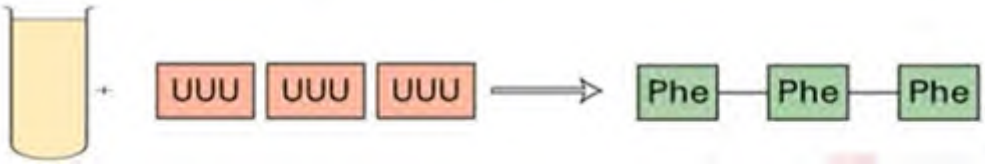
ما أنواع الحمض النووي الريبوزي RNA ؟

الاسم	mRNA (الرسول)	tRNA (الناقل)	rRNA (الرايبوسومي)
الوظيفة	ينقل المعلومات الوراثية من DNA في النواة لبناء البروتينات في السيتوبلازم	ينقل الأحماض الأمينية في السيتوبلازم إلى الرايبوسومات	يرتبط بالبروتينات لبناء الرايبوسومات.

العالم نيرنبيرج Nirenberg — **سجل أول إنجاز فى فك الشيفرة الوراثية فى RNA**

خطوات تجربة نيرنبيرج Nirenberg وماثاي Matthaei

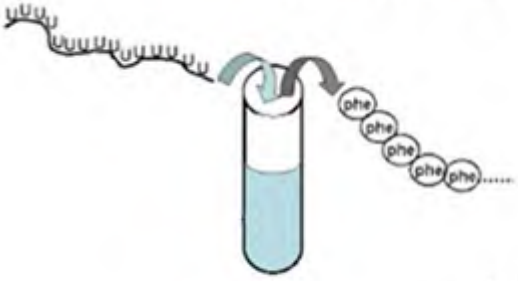
- حضرا جزيئات من mRNA (مُصنّع) تتكون جميعها من نوع واحد متكرر من القواعد النيتروجينية هو اليوراسيل (U-U-U-U-U.....).
- أضافا الـ (U-U-U-U-U.....) إلى 20 أنبوب اختبار، يحتوي كل منها على نوع واحد مختلف من الأحماض الأمينية ، ورايبوسومات و إنزيمات و عوامل أخرى ضرورية لعملية بناء البروتينات.



Phe: الحمض الأميني الفينيل ألانين

ملاحظات نيرنبيرغ وماثاي.

1) سلسلة تحتوي على قواعد اليوراسيل (U) فقط يمكنها انتاج بروتين يحتوي على الحمض الأميني الفينيل ألانين فقط.



2) أن RNA لديه شيفرات تتكون كل شيفرة من ثلاث قواعد نيتروجينية.

3) الشيفرة الثلاثية UUU تشفّر للحمض الأميني الفينيل ألانين.

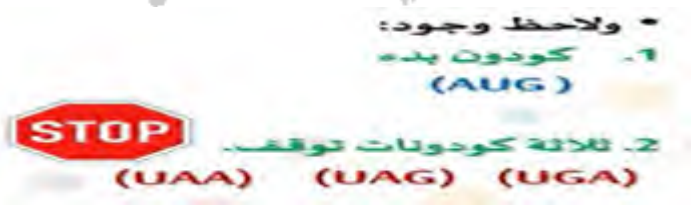
كم عدد الأحماض الأمينية المتكونة في الحالات التالية

1-إذا كانت كل قاعدة نيتروجينية مسؤولة عن حمض واحد يتكون 4 أحماض أمينية.

2-إذا كان كل زوج من القواعد النيتروجينية مسؤولاً عن حمض أميني واحد

يتكون 16 حمض أميني $(4)^2$

3) اذا كانت مجموعة من ثلاث قواعد نيتروجينية مسؤولة عن حمض أميني واحد.

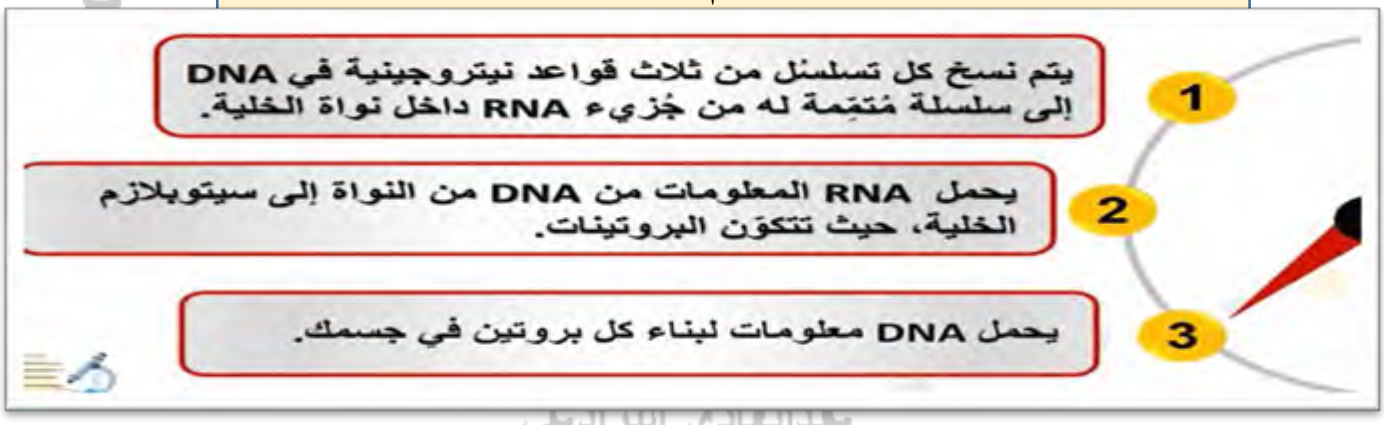


ما المقصود بالكودون؟ المجموعة المؤلفة من ثلاث قواعد نيتروجينية.

ما الأداة المستخدمة لفكّ تشفير المجموعات الثلاثية في RNA

عجلة الكودون لتحديد الأحماض الأمينية التي يمثّلها كل كودون في RNA

التكامل بين DNA و RNA لاستخدام المعلومات الجينية لبناء البروتين



تحديد تسلسل النيوكليوتيدات داخل جزيء DNA

-يتكون DNA اللولبي الحلزوني من مجموعة فوسفات مرتبطة مع سكر خماسي مرتبط بقاعدة نيتروجينية في كل شريط (نيوكليوتيد)
-يرتبط الشريطين معاً بارتباط قاعدة نيتروجينية من شريط مع متممتها في الشريط الآخر بجسور عرضية

ما أهمية تخزين المعلومات في DNA ونقلها من خلال الحمض النووي؟

يُطلع RNA الخلايا على كيفية تكوين البروتينات من تسلسُل الأحماض الأمينية.
يحمل RNA المعلومات من DNA من النواة إلى سيتوبلازم الخلية، حيث تتكوّن البروتينات.

تواجه عملية تحديد تسلسل DNA صعوبات وتعقيدات للأسباب الآتية:

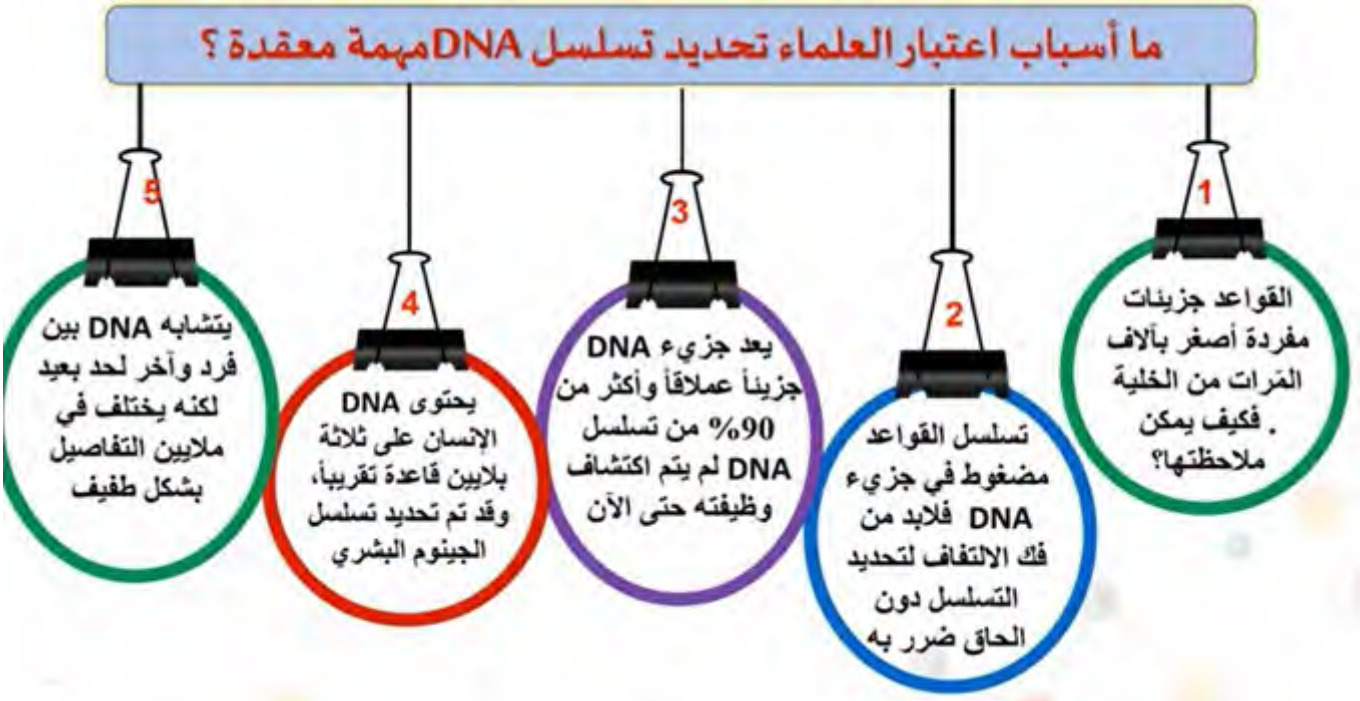
1-القواعد جزيئات مفردة أصغر بآلاف المرات من الخلية
2-تسلسل القواعد في الخلية مضغوط وملتف لذا لابد من فكه دون اتلافه
3- DNA جزيء عملاق لم يتم اكتشاف وظيفة 90% من تسلسلاته
4-DNA عند الإنسان يحوي 3 بليون قاعدة نيتروجينية التي تم تحديد ترتيبها (الجينوم البشري)
5-يتشابه تركيب DNA بشكل كبير بين الأشخاص لكنه يختلف في ملايين لتفاصيل

س/ كيف يخزن DNA المعلومات؟

يخزن DNA المعلومات في تسلسل القواعد النيتروجينية

ما المقصود بتسلسل DNA؟

اكتشاف التسلسل الدقيق للقواعد النيتروجينية المكونة لجزيء DNA



ما الهدف من تحديد تسلسل DNA؟

يهدف تحديد تسلسل DNA إلى إيجاد الجينات التي تتحكم بالصفات البشرية وفهم وظيفتها

ما المقصود بالجينات؟

هي وحدات وراثية تتواجد على الكروموسومات في النواة أو هي قطعة من الـ DNA تتحكم في تحديد الصفات الوراثية

أين تتواجد الجينات؟

- تحتوي النواة على المادة الوراثية التي تتحكم في تحديد صفات الكائن الحي
- يتكون الكروموسوم من سلاسل كثيفة من DNA ملتفة حول بعضها
- تتواجد على الكروموسومات بداخل النواة وحدات وراثية تسمى بالجينات

معلومات مثيرة حول تسلسل DNA

1. تسلسل DNA هو سلسلة من الحروف المتتابعة تمثل القواعد النيتروجينية الأربعة
2. لفهم تسلسل DNA يجب على العلماء اكتشاف أي المقاطع من الثلاث بلايين من القواعد المزدوجة في جزيء DNA هي جينات فعلية
3. يتضمن الجين الواحد بين 10,000 الى 30,0000 زوج قاعدي
4. يقدر العلماء أن عدد الجينات في DNA البشري يصل إلى 50,000جين

جزيء DNA الكامل كبير جداً لذلك لا يمكن إجراء كيمياء تحليلية له لتحديد التسلسل

يقرأ العلماء DNA كما تقرأ أنت الكتاب صفحة صفحة لذا لتحديد تسلسل DNA يجب تفكيكه إلى قطع صغيرة يمكن تحليلها ثم إعادة تجميعها معاً

- عام 1970: طوّر راي وو Ray Wu تقنية تسمح بتفكيك سلسلة DNA إلى أجزاء في أماكن يُمكن توقّعها وسوف يسمح ذلك بتحليل الأجزاء الواحد تلو الآخر، مع إمكانية إعادة الأجزاء إلى خريطتها الأصلية.

عام 1977: مُستخدمًا تقنيّة راي وو، قام سانجر Sanger بتطوير طريقة تحليل تُشبه الطريقة المُستخدمَة في تحديد تسلسُل RNA. لا تزال هذه الطريقة مُستخدَمة حتى يومنا هذا، وتُسمّى طريقة المنقوص الأكسجين الثنائي dideoxy، أو طريقة سانجر Sanger.

ما الذي يستقصيه التحليل المتوازي؟

يستقصي التحليل المتوازي Parallel analysis عددًا من أجزاء DNA في الوقت نفسه، (بحثًا عن الجينات Genes)، أي المقاطع التي تتحكّم في البروتينات التي تقوم بوظائف مُحدَّدة داخل خلايا الكائن الحي.

عدد خطوات طريقة سانجر الأصلية لتحديد تسلسل DNA.

1-الاستخلاص

استخراج DNA النقي من داخل الكروموسوم أو من مصدر آخر

ويمكن تفكيك DNAبواسطة أنزيمات معينة وقد تبقى كاملة

2-التضخيم

لا يمكن اكتشاف القطع الصغيرة جداً من DNA بالمعدات المتوفرة

بل نحن في حاجة إلى ملايين النسخ المتطابقة من DNA

يقوم تفاعل يسمى PCR بعمل نسخ متعددة من قطع DNA التي تقع بين معلمين بادئين محددين متوفرين

3- البادئ

يتم تمييز التسلسل المستهدف باستخدام البادئ الذي يرتبط بالمكان نفسه على كل سلسلة من DNA

4- البوليميريز

يتم وضع DNA في أربعة محاليل بوليميريز يحتوي كل منها على نيوكليوتيد مثل الثايمين ((T)

5- التضاعف باستخدام أنزيم البوليميريز

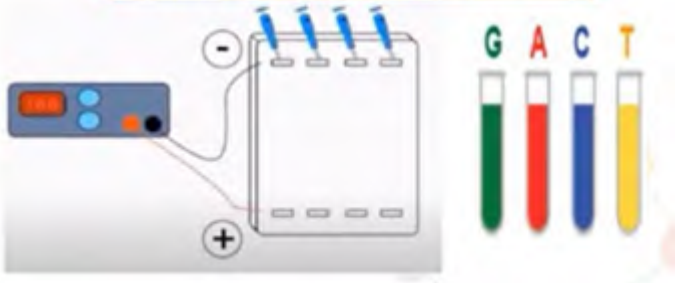
تتم مضاعفة DNAإلى أجزاء تنتهي دائماً بالنيوكليوتيد في المحلول

6-تغير الطبيعة

يتم فصل السلاسل التي تم إنشاؤها في التضاعف

7 الترحيل الكهربائي

يتم فصل سلاسل DNA التي نمت في المحاليل الأربعة بالترحيل الكهربائي



ويتم تصنيف القطع وفقا لطولها ، والتي عند ترتيبها يعطي تسلسل DNA

ما التقنية المستخدمة في عمل نسخ متعددة من DNA؟

التضخيم Amplification

لماذا كان التضخيم ضروريا للسماح بتحديد تسلسل DNA؟

لا يمكن اكتشاف القطع المفردة الصغيرة جدا من DNA بالمعدات المتوافرة ، لذلك نحن في حاجة إلى ملايين النسخ المتطابقة من DNA من خلال تفاعل يسمى PCR.

ما الهدف من تقنية الترحيل الكهربائي في تحديد تسلسل DNA؟

تفصل سلاسل DNA التي نمت في المحاليل الأربعة بالترحيل الكهربائي ، ويتم تصنيف القطع وفقا لطولها ، والتي عند ترتيبها يعطي تسلسل DNA.

الدرس الثاني: استخدام الجينوم

تشخيص الأعطال — هي عملية تتبع المشكلة داخل الجهاز بهدف اكتشاف سبب عطله

أهمية تشخيص الأعطال — جزء مهم لإصلاح أي جهاز معقد

في أثناء تحديد تسلسلات DNA يبحث العلماء عن أنماط تدل على الاضطرابات الجينية والطرق الممكن لإصلاحها

كيف ساهمت عملية تشخيص الأعطال في اكتشاف الاشعة السينية؟

لاحظ العالم ويلهلم رونتجن إخفاق لوحات الأفلام الفوتوغرافية في إنتاج الأفلام بالرغم من عدم تعرض هذه اللوحات للضوء.

هذه الأفلام المعطلة دفعت العالم رونتجن إلى تشخيص هذا العطل والقيام بمزيد من البحوث للبحث عن سبب إخفاق لوحات الأفلام

تمكن العالم رونتجن من اكتشاف طاقة غير مرئية (موجات كهرومغناطيسية) عرفت بالأشعة السينية

استخدامات الأشعة السينية

في مجال الطب

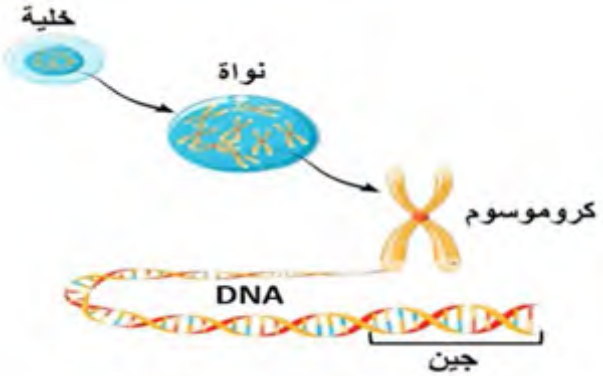
تشخيص مشاكل الهيكل العظمي

في المطارات

لحام الأنابيب

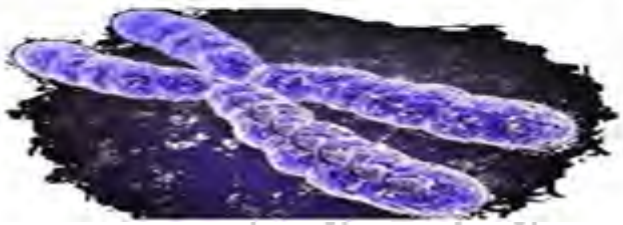
تشخيص مشاكل اللحامات على الأنابيب

ما المقصود بالكروموسوم؟



تعريف الكروموسومات

هي التركيب الأساسي الذي يتواجد فيه DNA بداخل نواة الخلية

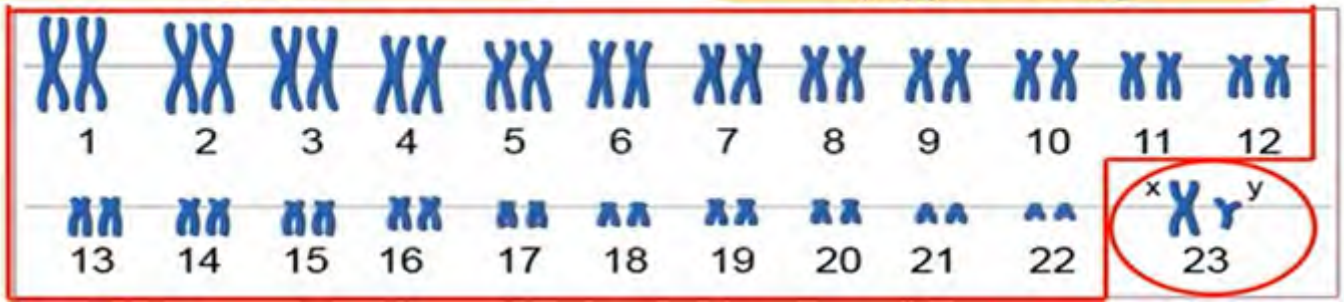


ما أنواع الكروموسومات في الخلية البشرية؟ كم يبلغ عددها؟

أنواع الكروموسومات في الخلية البشرية

كروموسومات جسمية
عددها: 22 زوج
أهميتها: تحمل الجينات المسؤولة عن الصفات الوراثية

كروموسومات جنسية
عددها: زوج واحد
أهميتها: مسؤولة عن تحديد الجنس



كروموسومات الخلية البشرية		
التعريف	التركيب الأساسي الذي يتواجد فيه DNA بداخل نواة الخلية	
الأنواع	كروموسومات جسمية	كروموسومات جنسية
العدد	22 زوج	زوج واحد
الأهمية	تحمل الجينات المسؤولة عن الصفات الوراثية	مسؤولة عن تحديد الجنس

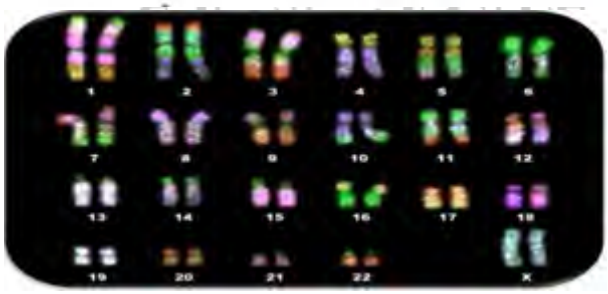
مخططات كروموسوميه لبعض الكائنات الحية

ذبابة الفاكهة

قرد الشمبانزي

4 أزواج من الكروموسومات

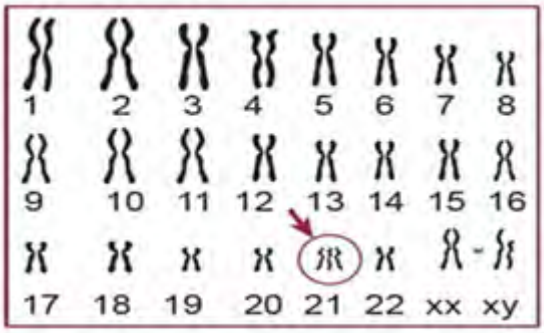
24 زوج من الكروموسومات



ما المقصود بالمخطط الكروموسومي؟

هو رسم تخطيطي يوضح عدد ومظهر الكروموسومات في نواة خلية كائن حي أو نوع من الكائنات الحية

التركيب الأساسي الذي يتواجد فيه DNA بداخل نواة الخلية



1- ماذا تلاحظ في هذا المخطط الكروموسومي؟

مخطط كروموسومي غير طبيعي يظهر كروموسوم إضافي في الزوج 21

2- ماذا تسمى هذه الحالة؟

التثلّث الصبغي 21 أو تعرف بمتلازمة داون

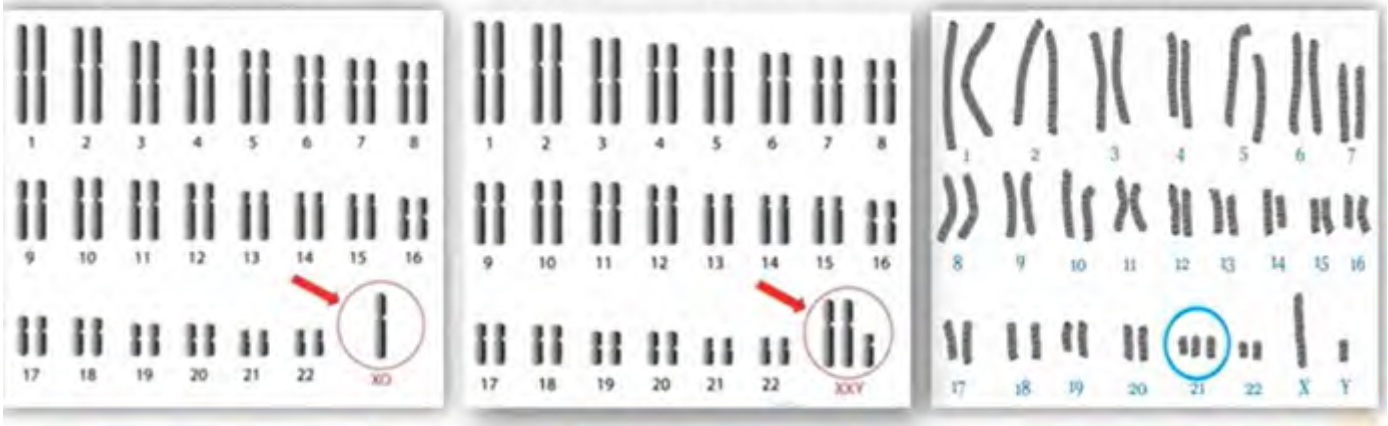
3- ما نسبة حدوث متلازمة داون لدي المواليد الأحياء؟

تحدث في ما يقرب من 0.1% من المواليد الأحياء و ترتفع النسبة إلى 10% لدى الأمهات اللواتي تجاوزن سن الخمسين

متلازمة داون هي أول اختلال وراثي بشري يتم التعرف عليه باستخدام المخططات الكروموسومية

ما أهمية المخططات الكروموسومية في الكشف عن الاختلالات الوراثية؟

أهمية المخططات الكروموسومية في الكشف عن الاختلالات الكروموسومية



متلازمة تيرنر | متلازمة كلاينفلتر | متلازمة داون

إنشاء مكتبة مخططات كروموسومية للسكان

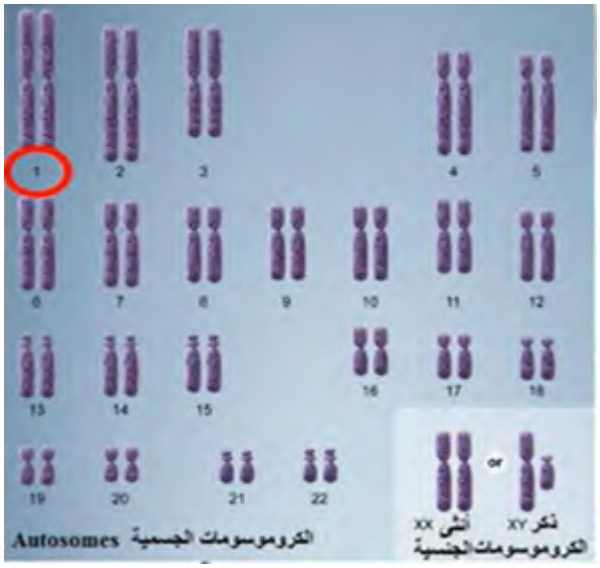
اختلالات كروموسوميه

- كروموسومات إضافية
- كروموسومات مشوهة
- كروموسومات محذوفة

يرتبط كل مرض وراثي باختلال في كروموسوم محدد خاص به

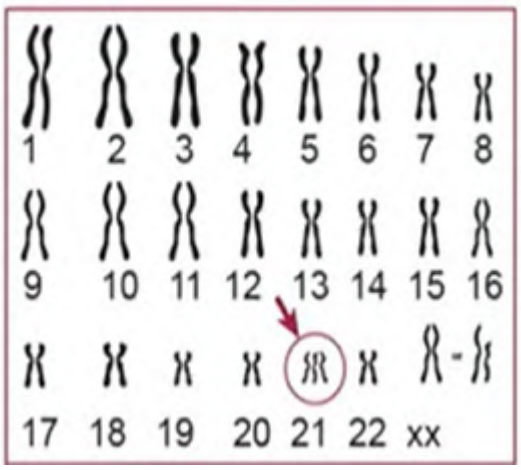
عبدالهادي البرادعي

الأمراض الوراثية



الأمراض الوراثية: الحالات التي يمكن إرجاعها إلى اختلالات واضحة في كروموسومات الفرد

ما أسباب الاضطرابات الكروموسومية؟



عدد أمثلة على الأمراض الوراثية الناتجة عن تغير جزء واحد فقط من الكروموسوم.

مرض بيتا - ثلاسيميا

1 السبب
- نتيجة طفرة في جين HBB الذي يقع على الكروموسوم رقم11
- هو مرض أحادي الجين (أي يسببه جين واحد فقط) .

2 الأعراض: فقر دم شديد - تشوهًا في العظام

مرض باركنسون

4 SNCA
Parkinson disease

1 السبب: العثور على اختلافات في الجين SNCA على الكروموسوم رقم 4

2 الأعراض: الرعاش – صعوبة الحركة - الجمود في تعابير الوجه

مرض الجلوكوما

1 GLC1A
Glaucoma

1 السبب: العثور على اختلافات في الجين GLC1A على الكروموسوم رقم 1

2 الأعراض: الصداع الشديد - احمرار العين

قارن بين الأمراض الوراثية (الجلوكوما / باركنسون /بيتا ـ ثلاسيميا) من حيث (إسم الجين ورقم الكروموسوم) الذي به الخلل

وجه المقارنة	الجلوكوما	باركنسون	بيتا-ثلاسيميا
رقم الكروموسوم	1	4	11
اسم الجين الذي به خلل	GLC1A	SNCA	HBB

الجينوم

مصطلح يستخدم لتمثيل الشيفرة الوراثية الكلية للفرد

لتحديد الجينوم يجب أن يكون هناك كثير من الأفراد بالمشروع، حتى تكون الصورة أوضح لتسلسل القواعد في DNA، وللتباينات الفردية الطبيعية فى التسلسل

كيف سيكون رد فعلك إذا اكتشفت أن لديك استعداداً للإصابة بمرض وراثي خطير

التخطيط لنمط حياة تقلل من عوامل الخطر الأخرى

عبدالهادي البرادعي

الجينوم القطري

كم مضى على وجود برنامج الجينوم القَطَري؟

انطلقت المسيرة الرائدة لبرنامج قطر جينوم عام 2013، مع إعلان صاحبة السمو الشيخة موزا بنت ناصر عن البرنامج خلال مؤتمر القمة العالمي للابتكار في الرعاية الصحية.

- تمكن برنامج الجينوم القطري (QGP) من جمع أكثر من 18،000 جينوم كامل للأفراد حتى الآن، مع توقع ارتفاع هذا العدد.

أهداف مشروع برنامج الجينوم القطري

- بناء شبكة وطنية لبيانات الجينوم.
- تزويد السكان بأحدث خدمات الرعاية الصحّية المتاحة.
- الإسهام في تقديم المشورة بشأن السياسات واللوائح المُتعلّقة بالصحّة.

التوجيهات المتعلقة بمشروع برنامج الجينوم القطري

تكوين شراكات مع الجامعات والمستشفيات.

دمج الاكتشافات الجينومية والاستراتيجيات في التطبيقات السريرية العملية.

العمل مع قَطَر بيوبنك Qatar biobank. لدراسة مجموعة كبيرة من العيّنات والمعلومات الصحيّة عن السكّان المحلّيين.

صاحبة السمو الشيخة موزا بنت ناصر تعلن انطلاق المشروع

قام برنامج قطر جينوم باستخدام العينات والبيانات التي جمعها قطر بيوبنك، ومن ثم تحليل لتسلسل الحمض النووي لتلك العينات

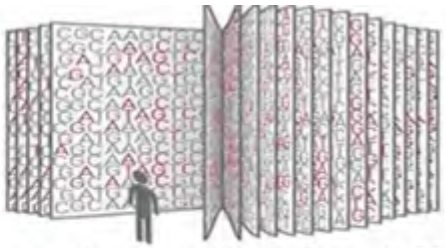
قطر جينوم مبادرة تستخدم عينات من السكان لرسم الخريطة الجينية للمواطنين

يستخدم قطر جينوم العينات والبيانات الخاصة بمشاركة قطر بيوبنك للتعرف على الروابط بين الأنماط الجينية والأنماط الظاهرية الخاصة بسكان دولة قطر

ما الفرص المتاحة أمام الطلاب للعمل كمتدربين في برنامج الجينوم القطري؟

-توظيف طاقات عدد من طلاب الجامعات في الدولة ليكونوا جزءاً من المراحل التحضيرية لبرنامج قطر جينوم بما يسهم في نقل الخبرات لجيل المستقبل من الباحثين

-دعم الباحثين العاملين على تحليل البيانات الناتجة عن تحليل سلسلة الحمض النووي لآلاف الأفراد بهدف نشر هذه النتائج في مجلات علمية محكمة بالتعاون مع الجامعات المحلية.



80 % من الأمراض النادرة سببها جيني

بماذا تساعدنا دراسة الجينوم

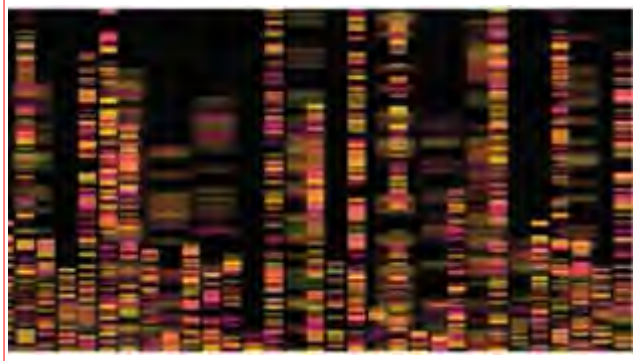
1. فهم الاختلافات الجينية والتأثيرات البيئية التي تؤدي إلى أمراض

2. تحديد العلاج الأكثر تناسباً مع المريض

3. استخدام الأدوية الموجودة الان بشكل أفضل

4. اكتشافات علاجات حديثة

5. تطوير تحاليل جديدة



ما المقصود بتحليل البيانات الضخمة؟

عملية معقدة لفحص مجموعات البيانات الكبيرة

ما الهدف من تحليل البيانات الضخمة؟

إيجاد الأنماط والارتباطات بواسطة أجهزة حاسوب سريعة ذات سعة كبيرة ومبرمجين مؤهلين للتعامل مع تلك الأجهزة

ما نوع المعلومات التي يتم فحصها باستخدام تحليل البيانات الضخمة؟

مجموعة كبيرة من البيانات بدون نمط واضح أو علاقة مترابطة واضحة

الأمراض أحادية الجين

ما المقصود بالاضطراب المندلي؟

الأمراض أحادية الجين

وتسمى أيضا **الاضطرابات المندلية**، لأن توارثها يأخذ نمط الوراثة الذي اكتشفه العالم جورج مندل في القرن التاسع عشر، أي انها تنتقل من الآباء الى الأبناء.
حيث تترتب الكروموسومات في أزواج ويحصل الابن على أليل واحد من الأب وعلى أليل آخر من الأم.

وهي أمراض غير شائعه ويكون فيها جين واحد هو المسؤول عن المرض.

وتوجد عدة أنواع من الاضطرابات المندلية لدى الإنسان منها:
الأمراض السائدة المرتبطة بكروموسومات جسمية .

اذكر بعض الأمثلة عن الاضطراب المندلي؟

وهناك **10.000** حالة اضطراب مندلي ومن الأمثلة عليها :

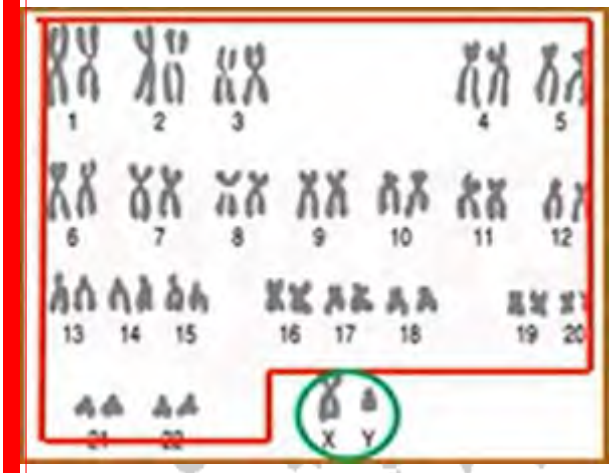
بيتا ثلاسيميا

مرض هنتنغتون

التليف الكيسي

مرض فقر الدم المنجلي

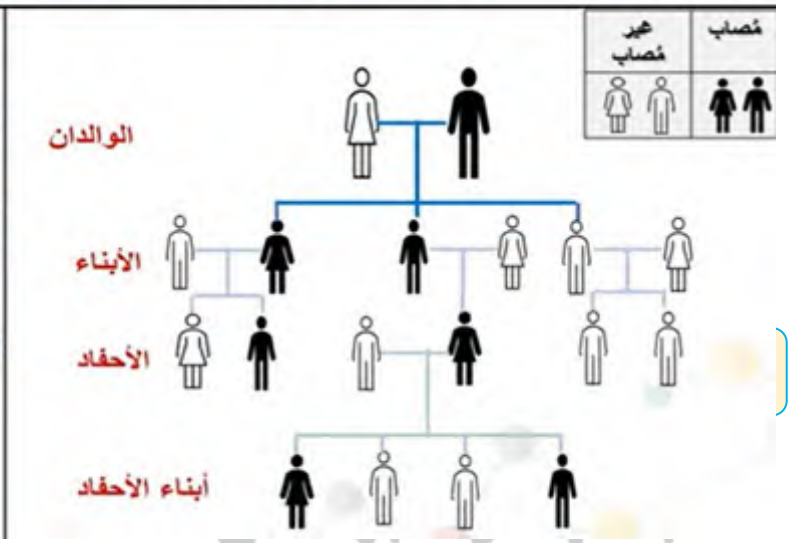
مرض الوهن العضلي



ما المقصود بجينات الكروموسومات الجسيمية السائدة؟

أي أن الجين المسؤول عن المرض يكون موجوداً على كروموسوم جسمي، وليس على كروموسوم جنسي أما كلمة سائدة فتعني أنه يكفي وجود أليل واحد لدى الشخص من الأب أو الأم لتظهر عليه علامات المرض

جينات الكروموسومات الجسمية السائدة



فإذا كان أحد الوالدين يعاني من الاضطراب :

فإن احتمالاً قد يصل إلى 50٪ أن يصاب كل طفل من أطفالهما بالاضطراب أيضا.

وبما أنها جينات موروثة ، فإن من السهل توقع كيفية انتقالها إلى الأجيال القادمة.

الاضطرابات الوراثية المُعقدة

يتأثر هذا النوع من الاضطرابات بـ :

- أكثر من جين واحد.
- وبعدد من العوامل البيئية.

1. التلوث والمبيدات الحشرية
2. التعرض لبعض أنواع المعادن الثقيلة كالزنبق والألمنيوم والرصاص.
3. التدخين وأسلوب الحياة والنمط الغذائي.

تشمل :

أمراض القلب – التوحد – السكري – الزهايمر – الربو – باركنسون

قارن بين الامراض أحادية الجين والاضطرابات الوراثية المعقدة؟

وجه المقارنة	الأمراض أحادية الجين	الاضطرابات الوراثية المعقدة
عدد الجينات المسببة للمرض	جين واحد فقط	أكثر من جين واحد وعوامل بيئية
أمثلة	بيتا– ثلاسيميا ، التليف الكيسي ، مرض فقر الدم المنجلي ،مرض الوهن العضلي ، مرض هنتنغتون	أمراض القلب ، التوحد ، السكري ، الزهايمر ، الربو ، باركنسون.

اذكر ثلاث عوامل تسبب اضطرابات وراثية المعقدة؟

1- التلوث والمبيدات الحشرية
2- التعرض لبعض أنواع المعادن الثقيلة كالزئبق والألمنيوم والرصاص.
3- التدخين وأسلوب الحياة والنمط الغذائي.

كيف يتم تشخيص المرض الوراثي؟

زيارة الطبيب للإبلاغ عن الأعراض

يتم تسجيل التاريخ العائلي

يطلب إجراء فحوص للدم

فسر دور فحص الجينوم في علاج الاضطرابات الوراثية؟

1 البحث عن " المحفزات " أي المواد الكيميائية البينية التي من شأنها تنشيط بعض الجينات.

2 البحث عن مواد كيميائية لمنع تنشيط جين معين وذلك عن طريق السيطرة على الجين.

تساؤلات أخلاقية حول اختبارات الجينوم في الأجنة

نتيجة لانتقال تلك الأمراض من الآباء إلى الأبناء على مر التاريخ.

ومع ظهور خرائط الجينوم غير المُكلفة .

أصبح لزاماً الحد من إنجاب الأطفال عند اكتشاف احتمال كبير لحدوث عيوب.

هل يمكننا " إصلاح " الجين المعطوب قبل ولادة الطفل ؟

واذا اعتبرنا ذلك التساؤل مشروع

الخطوة التالية :

هي محاولة لتحسين جينات أخرى لولادة أطفال " أفضل ".

هل يمكن علاج المرض قبل ظهور الأعراض وقبل أن يتطور؟

1- قد يؤدي تطور التكنولوجيا و انخفاض التكاليف ،إلى أن يصبح الفحص الجيني المنتظم شائعا.

2- قد تبتكر مُنشأة رعاية صحية حديثة علاجاً محدداً يناسب الجينوم الخاص بك.

3- قد تنجح تركيبة دوائية مُحددة مع اعتماد نظام غذائي وممارسة تمارين رياضية في منع ظهور المرض.

الاضطرابات الوراثية

تنتج هذه الاضطرابات بسبب:

1-اختلال بأحد الجينات المختلفة على الكروموسومات المختلفة 2- العوامل البيئية

ومن الأمثلة عليها أمراض القلب - التوحد – السكري- الزهايمر – الربو - باركنسون

ما المقصود بالطفرات؟ تشير الطفرات إلى التغير الدائم الذي يحدث في DNA الخلية

ما أسباب حدوث الطفرات؟

قد تحدث الطفرات بشكل عشوائي أو تلقائي بالكامل ، لكن هناك بعض المسببات لحدوثها :

1- الأشعة ذات الطاقة العالية : مثل أشعة X وأشعة جاما وأشعة الفا. حيث تسبب هذه الإشعاعات تحطم في DNA أو أخطاء أثناء تضاعفه.

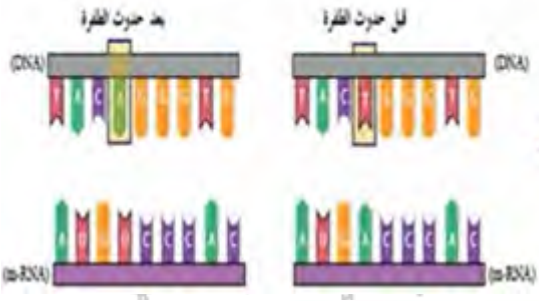
2- المواد الكيميائية المتفاعلة مع الحمض النووي : مواد كيميائية قادرة على التفاعل مع DNA تؤدي إلى تغيير في تركيب أو تسلسل القواعد النيتروجينية مثل : حمض النيتروز وغاز الخردل .

3- عوامل حيوية : قد تسهم بعض الفيروسات مثل فيروس الايدز وبعض البكتيريا مثل البكتيريا الحلزونية المسببة لقرحة المعدة في نقل أو تحطيم أجزاء من المادة الوراثية

أنواع الطفرات

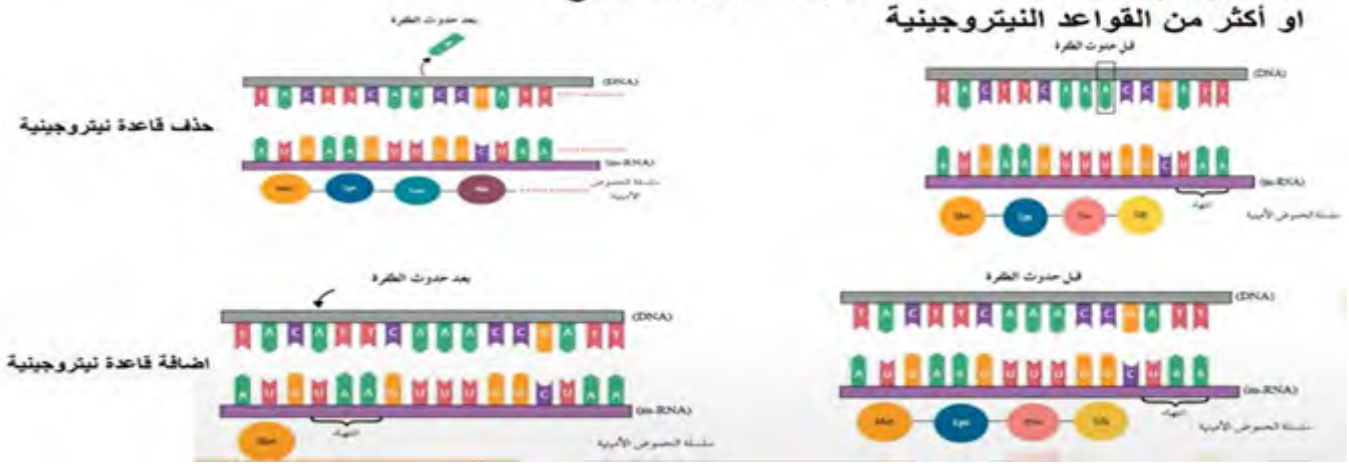
أولا: الطفرات الجينية

تنتج هذه الطفرات من التغير في القواعد النيتروجينية على مستوى الجين وهي على نوعين :



1- الطفرة الموضعية : تحدث في موقع محدد من الجين ، حيث يتم استبدال زوج أو أكثر من القواعد النيتروجينية في DNA .

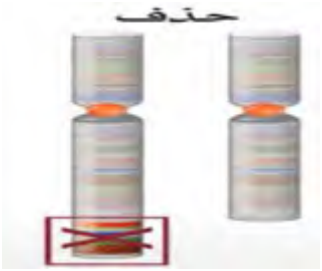
2- طفرة الإزاحة : تحدث من خلال إضافة أو حذف زوج او أكثر من القواعد النيتروجينية



ثانياً: الطفرات الكروموسومية

طفرة الحذف | طفرة الانقلاب | طفرة التضاعف | طفرة الانتقال

طفرة التضاعف: تنتج عن إضافة قطع كاملة متماثلة تضم عدداً من الجينات إلى الكروموسوم



طفرة الحذف : تنتج عن حذف قطعة من الكروموسوم مما يؤدي إلى نقص في طول الكروموسوم ونقص في الجينات التي يحملها

طفرة الانتقال: تنتج عن انتقال جزء من الكروموسوم وما يحمله من جينات إلى كروموسوم غير متماثل

طفرة الانقلاب : تنتج عن تبادل ذراعي الكروموسوم بأكملها الأماكن وبالتالي ينعكس ترتيب الجينات

- ربط العلماء عدداً قليلاً من الطفرات الجينية تؤدي إلى الإصابة بالسرطان مثل :
- جين EGFR : هو جين يشفّر لمستقبلات عوامل نمو البشرة.
- اكتشف العلماء أن الطفرات التي تحدث في جين EGFR مرتبطة بسرطانات الرئة غير صغيرة الخلايا.
- تم انتاج ادوية تستهدف هذه الجينات فعند اكتشاف الطفرات تستطيع الأدوية السيطرة على الطفرة قبل أن تصبح مدمرة .
- كيف يتم تحديد تسلسل DNA للخلايا السرطانية؟؟

1- الخزعة Biopsy : هي الجزء الذي يقوم الطبيب بإزالته من الورم بهدف اختباره.

تُعرف هذه الخزعة باسم الخزعة السائلة والتي تسمح بمراقبة الورم باستمرار

لذلك يلجأ الطبيب لأخذ عينة DNA من الدم لأن الورم يطلق DNA في الدم بهدف الانتشار

فضلًا أن هناك حاجة لإجراء اختبارات متعددة أثناء العلاج

يمكن أن يواجه الطبيب صعوبة الوصول للورم

2- يتم دراسة عينة الخزعة أو عينة DNA التي يتم استخلاصها من الدم وعمل خريطة جينات لها ومقارنتها بخريطة الجينات الطبيعية لمعرفة الجين الذي حدثت له هذه الطفرات

➢ كيف يتم حل مشكلة عدم إمكانية أخذ الخزعة في الأماكن التي لا يستطيع الطبيب الوصول إليها؟

يلجأ لأخذ عينة DNA من الدم لأن الورم يطلق مادته الوراثية في الدم بهدف الانتشار.

ما أهمية تحديد تسلسل حمض DNA للخلايا السرطانية؟

➢ يساعد تحديد تسلسل DNA للخلايا السرطانية في معرفة المرضى المرشحين لعلاجات محددة .

➢ يشجع تحديد تسلسل DNA في إجراء التجارب السريرية وابتكار علاجات جديدة.

➢ يسمح تحديد تسلسل DNA للخلايا السرطانية للأطباء ببناء مكتبات واسعة من عينات أنسجة الورم بهدف فهم الآليات التي تسبب الإصابة بالسرطان واكتشاف علاجات للسيطرة عليه.

➢ ربط الأطباء العلاقة بين الطفرات في الجينات BRCA2 , BRCA1 وبعض السرطانات الموروثة قد يساعد معرفة تسلسل DNA في الخلايا السرطانية في اتخاذ الإجراءات الوقائية للحد من هذه السرطانات.

ما المقصود باختبار DNAالشخصي؟

هو التحليل المباشر لتركيب DNA و يتم بدراسة تسلسل القواعد النيتروجينية للجينات

طوال العقد الماضي ، بدأ الناس يدفعون المال للحصول على تسلسل الجينوم الخاص بهم .

يتم استخدام أدوات بسيطة لأخذ عينات DNA في المنزل وإرسالها إلى واحدة من الشركات المختلفة.

ما تطبيقات اختبار DNA الشخصي في العقد الحالي؟

1- الكشف عن طرز جينية محددة واحتمال تطور أمراض مثل مرض السكري وأمراض القلب

2-تحليل الروابط الجينية لمجموعة من الحالات الطبية

3-استخدام المعلومات الجينية لاختيار الموظفين الصناعيين مع تفضيل الأشخاص الذين لديهم استعداد للإصابة بأمراض خطيرة

كيف مكن اختبارDNA الشخصي من تحديد أصل الفرد؟

كان اختبار DNA الشخصي طريقة لتحديد أصل الفرد بناءًا على تحديد تسلسل علامات DNA المميزة

ما فائدة اختبار DNA الشخصي للمجتمعات الباحثة؟

1-أعطى نتائج مذهلة في تحليل الروابط الجينية لمجموعة من الحالات الطبية
2-تحديد أصل الفرد 3- الكشف عن طرز جينية محددة 4- تحديد احتمال الإصابة بمرض ما
5-اختيار الموظفين الصناعيين ممن ليس لديهم استعداد للإصابة بمرض معين

ما المشاكل المنجرة عن اختبار DNA الشخصي؟

الكشف عن طرز جينية محددة و احتمال تطور أمراض مثل مرض السكري وأمراض القلب، قد أحدث ذعرا للأفراد الذين يتلقون التقارير من دون استشارة طبية مناسبة

ما الجدليات الأخلاقية لاختبار DNA الشخصي؟

استغلال البيانات الشخصية من قبل مؤسسات الأبحاث و أيضا الاستغلال المادي من قبل الشركات المعنية باختبار DNA

التمييز على أساس الطراز الجيني حيث كانت أفضلية للأشخاص الذين ليس لديهم استعداد للإصابة بأمراض خطيرة

كوفيد -19

- استخدمت سلاسل الجينوم في تتبع سلالة الفيروس التاجي القاتلة والمنتشرة من نهاية 2019
- بدء تتبع الفيروس SARS- COV-2 وانتشاره مباشرة بعد التعرف عليه.
- يستخدم جهاز تحديد تسلسل DNA-RNA اليدوي لتحديد تسلسل الجينوم وتحميل المعلومات على الكمبيوتر ونقلها لقاعدة بيانات دولية
- حدثت طفرات في الفيروس وجرى تتبعها وفهمت آلية انتقاله وأنشأت الشجرة التطورية وفرضت قيود على السفر في مسعى لمنع انتشاره

الدرس الثالث: الخلايا الجذعية

الخلايا الجذعية: هي خلايا غير متخصصة قابلة للتمايز والتحول لأي نوع من خلايا الجسم

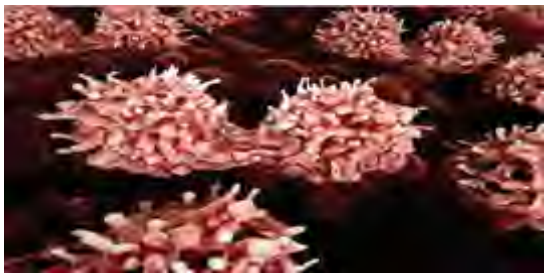
الخلايا الجذعية الجنينية:
هى خلايا تتطور من البويضة المخصبة لأى نوع من أنواع خلايا الفرد بعد الإخصاب من 4-5 أيام

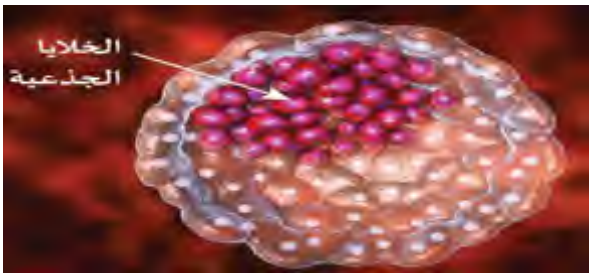
يكون لدى الجنين 150-200 خلية تشكل تركيب الكيسة الأريمية وفيه الخلايا الخارجية تصبح جزء من المشيمة والداخلية تصبح الخلايا الجذعية الجنينية ثم تنمو لتصح إنساناً

يمكن إنتاج كيسات أريمية بالتلقيح الصناعي IVF لتستغل في البحث إلا أن هذا له أبعاد أخلاقية مرفوضة

الخلايا الجذعية الجسمية: هي خلايا جذعية متخصصة بتكوين نوع معين من الأنسجة عند البالغين تنتشر في جميع أنحاء الجسم لتصلح الخلايا التالفة أو الميتة أو تستبدلها

المقارنة	الخلايا الجذعية الجنينية	الخلايا الجذعية الجسمية(البالغة)
التخصص	غير متخصصة	متخصصة
العزل	أسهل	أصعب
أماكن تواجدها	الكيسة الأريمية	الجلد- الكبد- نخاع العظم- العضلات الهيكلية – الدم والأوعية الدموية
الفائدة	كبيرة	صغيرة
النمو	أسرع	أبطأ
التخزين في المختبر	أسهل	أصعب





زراعة الخلايا الجذعية

الخلايا الجذعية المستحثة متعددة IPSC:
-خلايا جذعية مخلقة من خلايا الجلد أو الخلايا المتخصصة بالأنسجة للإنسان يمكن أن تتصرف كخلايا جذعية جنينية
-توضع هذه الخلايا الجذعية في وسط نمو متحكم به لتنقسم دون أن تتخصص وترعى لتصبح سلالات خلايا جذعية
-تحديد تسلسل DNA في الخلايا الجذعية وفر قالب مقارنة مع الأنسجة الأخرى
-توجد مفاتيح إيقاف وتشغيل جزيئية تعمل على تنشيط جينات الخلايا الجذعية أو إيقافها فتسهم بإنتاج البروتينات المهمة مما يساعد في علاج الأمراض بالخلايا الجذعية مستقبلاً

مثال:
يمنع وجود جزيء miR-673في خلايا الفأر الجذعية الجنينية إنتاج الانترفيرون نوع I المهم في الاستجابة المناعية

تتم زراعة سلالات الخلايا الجذعية وتخزينها، بمشاركة مختبرات خاصة.

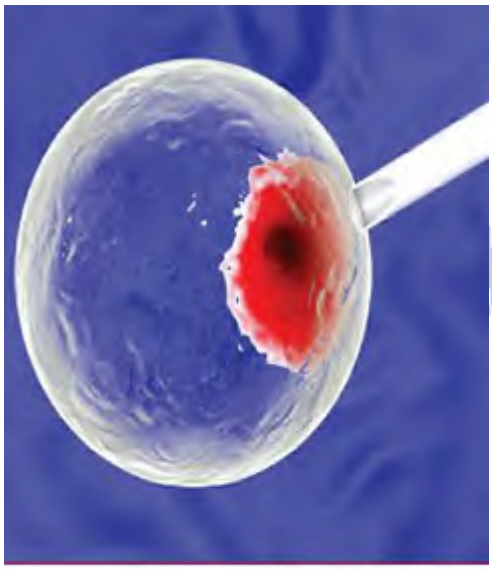
الطب التجديدي

هو دراسة استخدام الخلايا الجذعية لنمو الأنسجة

إذا كان DNA مناسب لنسيج معين يتم حقنه في الخلية الجذعية لتتطور وتنمو للنسيج المطلوب (بديل لزراعة الأعضاء)

استخدامات الخلايا الجذعية

1-تستغل الخلايا الجذعية في التجارب السريرية لمعالجة إصابة الحبل الشوكي وسرطان القولون والمستقيم ومشاكل البصر والإيدز والزهايمر
2-ابتكرت خلايا تتصرف كخلايا نسيج الكلى لعلاج الفشل الكلوي الوراثي
3-ابتكرنسيج قلبي تم تمرينه وتطويره بشرائح كمبيوترية ثم ابتكر قلب على شريحة ليضاعف أنسجة القلب الطبيعية (على مستوى قياس صغير)
4- هناك مرض وراثي يحد من قدرة العظام على إصلاح وشفاء نفسها لذلك استخدمت الخلايا الجذعية لدراسة مادة تحفز الإصلاح مرة أخرى
5- إنشاء خلايا جذعية مصححة جينياً لتنتج الأنسولين لعلاج مرض السكري
6- معالجة الشفا الأرنبية والتشوهات الأخرى
7- اصلاح إصابات الرأس المتعلقة بالعظام عبر الحصول على لب الأسنان الداخلي وتكوين خلايا تولد عظماً عالي الكثافة



حقن الـ DNA في الخلايا الجذعية.

عبدالهادي البرادعي

أسئلة وتدريبات

1	أي هذه المجموعات تظهر الترتيب الصحيح للاكتشافات المذكورة الآتية؟			
	A	اللولب المزدوج، الكروموسوم، DNA، القواعد النيتروجينية	B	الكروموسوم، DNA، القواعد النيتروجينية، اللولب المزدوج
	C	DNA، القواعد النيتروجينية، اللولب المزدوج ، الكروموسوم	D	القواعد النيتروجينية، اللولب المزدوج، الكروموسوم، DNA
2	أي من القواعد النيتروجينية الآتية ترتبط السايتوسين؟			
	A	اليوراسيل	B	الأدنين
	C	الجوانين	D	الثايمين
3	ما هي ميزة السرعة التي يتم تحقيقها في عملية تحديد تسلسل DNA من خلال تطوير الطرائق التي سمحت لقواعد نيتروجينية محددة بإطلاق الضوء؟			
	A	التسجيل التلقائي	B	الاكتشاف الأسهل للقواعد
	C	الاكتشاف الأسهل للأنماط	D	السماح بإجراء البحوث باستخدام المجاهر
4	كم عدد أزواج الكروموسومات التي يمتلكها الإنسان؟			
	A	22	B	23
	C	44	D	46
5	ما نوع المعلومات التي يتم فحصها باستخدام تحليل البيانات الضخمة؟			
	A	قائمة طويلة من الأرقام	B	عدد من مسائل الرياضيات التي تتطلب الجبر
	C	مجموعة كبيرة من البيانات ذات تركيز محدد وهدف محدد	D	مجموعة كبيرة من البيانات بدون نمط واضح أو علاقة مترابطة واضحة
6	إذا كان أحد والديك يعاني من اضطراب مندلي سائد وكان اثنان من إخوتك مصابين فما احتمال أن يولد شخص آخر مصاب لهذه العائلة؟			
	A	25%	B	33.3%
	C	50%	D	100%
7	أين توجد الخلايا الجذعية الجنينية؟			
	A	في خلايا الجلد	B	داخل الكيسة الأريمية
	C	في خلايا نخاع العظام	D	في خلايا الجزء اللبني من الأسنان
8	ما خصائص الخلايا الجذعية الجسيمية؟			
	A	يسهل العثور عليها في الجسم	B	تم العثور عليها داخل الكيسة الأريمية
	C	يمكنها أن تتحول إلى أي نوع آخر من الخلايا	D	تميل إلى أن تكون خاصة بنوع معين من الأنسجة
9	أي مما يأتي يتم تخليقه من خلايا الكبد؟			
	A	الخلايا الجذعية الجسمية	B	الخلايا الجذعية للكيسة الأريمية
	C	الخلايا الجذعية الجنينية	D	الخلايا الجذعية المستحثة متعددة القدرات
10	أي مما يأتي يتم تخليقه من خلايا الجلد؟			
	A	الخلايا الجذعية الجسمية	B	الخلايا الجذعية للكيسة الأريمية
	B	الخلايا الجذعية الجنينية	D	الخلايا الجذعية المستحثة متعددة القدرات

11	أي من القواعد النيتروجينية الآتية لا تتواجد في DNA؟			
	A	اليوراسيل	B	الجوانين
	C	الأدنين	D	الثايمين
12	أي مما يأتي جزءاً من النيوكليوتيد؟			
	A	السكر	B	الكودون
	C	الفوسفات	D	القاعدة النيتروجينية
13	أي مما يلي هو الترتيب الصحيح من الأكبر إلى الأصغر؟			
	A	الجين، الكروموسوم، سلسلة DNA، الخلية	B	الكروموسوم، الجين، الخلية، سلسلة DNA
	C	الخلية، الكروموسوم، سلسلة DNA، الجين	D	سلسلةDNA، الجين، الخلية، الكروموسوم
14	ما العملية التي تتطلب تفكيك DNA بالطرق الفيزيائية والكيميائية؟			
	A	المعالجة	B	التحديد
	C	التضخيم	D	التجزئة
15	ما اسم الخطوة التي يتم فيها تحديد التسلسل التي تم التخلص منها في الجيل الثالث من تسلسل DNA؟			
	A	المعالجة	B	التحديد
	C	التضخيم	D	التجزئة
16	ما المقصود بالمخطط الكروموسومي؟			
	A	أنواع الكروموسومات التي يمتلكها الفرد	B	شكل الكروموسومات في الخلايا
	C	صورة لشكل الكروموسومات في الخلايا	D	صورة لعدد الكروموسومات وشكلها في الخلايا
17	ما هي حالة التثلث الصبغي 21 ؟			
	A	يمتلك الشخص 21 كروموسوماً فقط	B	يمتلك الشخص 21 كروموسوماً إضافياً
	C	ينقص الشخص نصف الكرموسوم 21	D	توجد ثلاث كروموسومات بدلاً من زوج في الكروموسوم21
18	كم عدد الجينات التي تم العثور عليها في الكروموسوم 1 ؟			
	A	مئتان	B	ألفان
	C	249 مليوناً	D	3 مليارات
19	أي من التالي يوضح المقصود بمصطلح الجينوم؟			
	A	الشيفرة الوراثية الكلية للكروموسوم	B	الشيفرة الوراثية الكلية لفرد
	C	الشيفرة الوراثية الخاصة لكروموسوم واحد	D	الشيفرة الوراثية الخاصة لعدة أنواع مختلفة من المخلوقات
20	أي مما يأتي لا ينطبق على الاضطراب المندلي؟			
	A	غير شائع	B	سببه جين واحد
	B	يسهل توقعه	D	عدد قليل جداً من الإضرابات المعروفة هي مندلية منشأ
21	ما الشيء الذي لم ينجح الطب التجديدي في علاجه حتى الآن؟			
	A	معالجة إصابة الحبل الشوكي	B	زراعة كلية بديلة
	B	تخليق أنسجة قلبية التي يمكن أن تنبض من تلقاء نفسها	D	تخليق الخلايا التي نولد أنسجة عظمية عالية الكثافة

22	ما الهدف من استخدام معرفة تسلسل الأحماض النووية في الخريطة الجينية؟			
	A	فهم آلية تكاثر البشر	B	توضيح أسباب التشوهات
	C	توضيح آليات العمليات الفسيولوجية للجسم	D	تحديد أسباب الأمراض وتصميم العلاج المناسب لكل منها
23	ما المصطلح العلمي الذي يصف تشفير المعلومات في جميع الكائنات الحية؟			
	A	الطراز المظهري	B	الصفات السائدة
	C	الصفات المتنحية	D	الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين
24	أي من الآتي يوضح مفهوم الهندسة العكسية؟			
	A	عملية تصنيع جهاز من مكونات بسيطة	B	عملية تفكيك مكونات جهاز ما لأبسط قطع ممكنة بهدف استبدال التالف منها
	C	عملية تفكيك جهاز ما ومعرفة آلية عمل أجزاؤه معاً ووظيفة كل جزء من أجزاءه	D	عملية تصنع القطع المكونة لجهاز ما ودمجها معاً لتكوين جهاز مرغوب به وتشغيله
25	أي القواعد النيتروجينية الآلية تدخل في تركيب RNA فقط؟			
	A	A – G – U -C	B	A – G –C- T
	C	T-C-U-G	D	T-G-C-U-A
26	كم عدد القواعد النيتروجينية المتوقع في الجين الواحد؟			
	A	15000-10000	B	20000-10000
	C	25000-10000	D	30000-10000
27	كم عدد الجينات في جسم الإنسان؟			
	A	30000	B	40000
	C	50000	D	60000
28	ما هي ميزة التحليل المتوازي في تحديد تسلسل DNA؟			
	A	دراسة تركيب DNA	B	دراسة مكونات DNA الرئيسة فقط
	C	دراسة الروابط الكيميائية في DNA	D	دراسة الكثير من أجزاء DNA في الوقت نفسه
29	أي من الآتي لا يعتبر من وظائف الأشعة السينية؟			
	A	لحام المعادن	B	دراسة تركيب DNA
	C	تصوير الأوتار العضلية	D	تصوير الهيكل العظمي
30	كم عدد الجينات المفردة المتواجدة في الكروموسوم رقم 1 لديك؟			
	A	2000	B	أقل من 2000
	C	أكثر من 2000	D	من 500 إلى 521
31	كم عدد أزواج القواعد النيتروجينية المتواجدة في الكروموسوم رقم 1 لديك؟			
	A	248000000	B	249000000
	B	250000000	D	251000000
32	ما المصطلح الذي يمثل شيفرة الفرد الوراثية الكلية؟			
	A	الجينوم	B	الكروموسوم

	B	الطراز السائد	D	الطراز المظهري

33	ما هو الجين المتواجد في الكروموسوم رقم 1 والذي يسبب اختلاله مرض الجلوكوما؟				
	A	GLC1A	B	GLC2A	
	C	GLC3A	D	GLC4A	
34	ما هو الجين المتواجد في الكروموسوم رقم 11 والذي يسبب اختلاله مرض بيتا - ثلاسيميا؟				
	A	HAA	B	HBB	
	C	HAB	D	HBBB	
35	ما هو الجين المتواجد في الكروموسوم رقم 1 والذي يسبب اختلاله مرض باركنسون؟				
	A	SNCA	B	SNCB	
	C	SNCC	D	SNCD	
36	ما الدور الذي يقوم به قطر بيوبنك في برنامج الجينوم القطري؟				
	A	تسجيل البيانات	B	تصنيف السكان صحياً	
	C	دراسة العينات والمعلومات الصحية للسكان	D	رسم الجينوم البشري السليم وغير السليم وتصنيفها للسكان	
37	ما أهمية معرفتك باستعداد جسمك الوراثي للإصابة بمرض معين؟				
	A	الاستعداد للمرض نفسياً وآثاره	B	محاولة عدم التشاؤم والتعايش مع المرض	
	C	عدم الإقدام على الانجاب	D	التخطيط لنمط حياة يقلل من العوامل المسببة لهذا المرض	
38	أي من هذه الحالات المرضية لا تنتمي إحداها على الأقل للأمراض أحادية الجين؟				
	A	التليف الكيسي- هنتنجتون	B	الوهن العضلي – الزهايمر – التهاب الأوتار	
	C	التليف الكيسي- فقر الدم المنجلي- التليف الكيسي	D	بيتا ثلاسيميا – هنتنجتون- الوهن العضلي	
39	ما أهمية تحليل البيانات الضخمة لمشروع الجينوم القطري والذي يستخدم أجهزة كمبيوتر متطور وسريعة ومبرمجين مؤهلين؟				
	A	إيجاد الأنماط والارتباطات	B	تفصيل التسلسلات الجينية غير السليمة	
	C	تفصيل التسلسلات الجينية السليمة	D	محاولة إيجاد العلاقات التسلسلية المتكررة في عائلة ما	
40	متى تحدث الطفرات أو الأخطاء الجينية؟				
	A	أثناء نسخ الجينات	B	أثناء الطور الاستوائي للانقسام	
	C	أثناء الطور النهائي للانقسام المنصف	D	أثناء الطور النهائي للانقسام المتوازي	
41	أي الجينات الآتية ترتبط الطفرات الحاصلة به بسرطانات الرئة غير صغيرة الخلايا؟				
	A	HBB	B	EGFR	
	C	SNCA	D	GLC1A	
42	ما نوع الفيروس المسبب لمرض كورونا الحديث؟				
	A	COVID-18	B	COVID-20	
	C	COVID-19	D	COVID-21	
43	ما اسم الجهاز الذي يحدد تسلسل الجينوم لفيروس كورونا؟				
	A	مطياف الكتلة	B	الطرد المركزي	

	C	جهاز الترحيل الكهربائي	D	جهاز تحديد تسلسل DNA,RNA

44	ما الاسم العلمي الذي يطلق على السلالات الأولى للفيروس التاجي المسبب لكورونا؟			
	A	SARS-COV-1	B	SARS-COV-2
	C	SARS-COV-3	D	SARS-COV-4
45	ما الجزء من الكيسة الأريمية التي تحتوي على الخلايا الجذعية الجنينية؟			
	A	خلايا الطبقة الداخلية	B	خلايا الطبقة الخارجية
	C	خلايا الطبقة المتوسطة	D	جميع الطبقات فيها
46	أي التراكيب الآتية لا يمكننا الحصول على الخلايا الجذعية الجسمية فيها؟			
	A	الرئتين والعظام	B	العضلات الهيكلية
	C	الدم والكبد والجلد	D	الدم ونخاع العظم
47	ماذا يطلق على الخلايا الجذعية المخلقة من خلايا الجلد أو الخلايا المتخصصة بالأنسجة للإنسان؟			
	A	خلايا جذعية جنينية	B	خلايا جذعية جسمية
	C	خلايا نخاع العظم الجذعية	D	الخلايا الجذعية المستحدثة متعددة القدرات IPSC
48	ما هي وظيفة جزيء الإيقاف miR-673 في الخلايا الجذعية الجنينية للفأر؟			
	A	منع إنتاج الانترفيرون-1	B	زيادة إنتاج الانترفيرون-1
	C	تنشيط المناعة المتخصصة	D	تنشيط المناعة غير المتخصصة
49	كيف يمكن التحكم في تنشيط جينات الخلايا الجذعية أو إيقافها لإنتاج البروتينات المهمة وعلاج الأمراض؟			
	A	باستخدام الجينوم البشري	B	باستخدام المخططات الكروموسومية
	C	باستخدام مفاتيح تشغيل وإيقاف جزيئية	D	باستخدام التحليل الجزيئي لكل من DNA , RNA
50	ماذا يطلق على العلم الذي يهتم بدراسة استخدام الخلايا الجذعية لنمو الأنسجة؟			
	A	الطب البديل	B	الطب الجذعي
	C	الطب التجديدي	D	الطب المتوافق

عبدالهادي البرادعي

1	ما التركيب الأساسي للنيوكليوتيدات؟
2	لماذا كان التضخيم ضرورياً للسماح بتحديد تسلسل *DNA* في تحديد تسلسل *DNA* الجيل الأول؟
3	ما الدليل الذي تم الكشف عنه عند اكتشاف الكودونات التي أسهمت في البحث عن الجينات؟
4	ما هي ميزة التحليل المتوازي في تحديد تسلسل *DNA*؟
5	ما دور الكروموسومات داخل الخلايا البشرية؟
6	ما التوجيهات المختلفة لبرنامج الجينوم القطري؟
7	اذكر بعض الأمثلة على الاضطرابات المندلية؟
8	ما المشكلات التي قد تظهر عند إصلاح جين مسؤول عن اضطراب مندلي في المراحل الجنينية؟

9	اذكر مثالين على المشكلات الأخلاقية لاستخدام الخلايا الجذعية المأخوذة من الكيسة الأريمية؟
10	ما دور الخلايا الجذعية الجسمية عند البالغين؟
11	ما هي مميزات فهم المحفزات الجينية في الخلايا الجذعية؟
12	حدد عدد القواعد النيتروجينية المكونة لشيفرة وراثية واحدة(الكودون)؟
13	وضح خطوات تحديد تسلسل DNA حسب طريقة العالم سانجر؟
14	ما المقصود بالخزعة؟ اذكر أهميتها؟
15	عدد التوجيهات القيادية لبرنامج الجينوم القطري والذي جمع ما يزيد عن 18000 شخص؟
16	حدد الفرق بين الخزعة (الجنينية و الجسمية)؟

17 اذكر الصعوبات والتعقيدات التي تواجه تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية؟

18 قارن بين الخلايا الجذعية (الجنينية والجسمية) كما في الجدول التالي:

وجه المقارنة	الخلايا الجذعية الجنينية	الخلايا الجذعية الجسمية
التخصص		
العزل		
أماكن التواجد		
الفائدة		
النمو		
التخزين في المختبر		

19 اذكر ثلاث من فوائد اختبار DNA الشخصي

20 عدد استخدامات الخلايا الجذعية الشائعة؟

22 قارن بين DNA , RNA من حيث عدد الأشرطة –القواعد النيتروجينية المكونة لهما – الشكل – الوظيفة

وجه المقارنة	DNA	RNA
عدد الأشرطة		
القواعد النيتروجينية		
الشكل		
لوظيفة		

عبدالهادي البرادعي
عبدالهادي البرادعي
عبدالهادي البرادعي
عبدالهادي البرادعي
عبدالهادي البرادعي