

University of Tikrit
College of Education for Women
Biology Department



جامعة تكريت
كلية التربية للبنات
قسم علوم الحياة



النفاذية والتعبيرية Penetrance and Expressivity

تختلف اشكال الخلايا في الكائن الحي اختلافاً كبيراً وخصوصاً في الاحياء متعددة الخلايا. فعلى الرغم من امتلاك خلايا الكائن الحي مادة وراثية واحدة ألا أنها تختلف مظهرياً عن بعضها. فالخلايا العصبية في الإنسان لا تشابه خلاياه الدموية أو العضلية. لقد وجد ان هذا الاختلاف المظهري يعود إلى الاختلاف في تشغيل مجاميع المورثات. فبعض الخلايا تشغل مجموعة مورثات معينة وتكبت أخرى وخلايا أخرى تشغل مجموعة أخرى وتكبت ثانية وهكذا.

ان الاختلاف في الشكل المظهري لخلايا النوع الواحد وكذلك الاختلاف في الوظيفة يؤكد وجود آليات عديدة تتضمن السيطرة على عمل المورثات. ويمكن تميز نوعين من المورثات من حيث العمل في الخلايا :-

الأولى : دائمية التعبير وهي التي تقوم برغد الخلية بمنتجاتها باستمرار.

والثانية: المورثات المؤقتة التعبير ويتم التعبير عنها تحت ظروف حياتية خاصة.

النفاذية Penetrance

هي نسبة أفراد طراز وراثي معين تظهر الطراز المظهري المتوقع تحت مجموعة من ظروف بيئية معروفة، وإذا كانت جميع هذه الأفراد حاملة لجين طافر سائد فإنها جميعاً سيكون لها طراز مظهري طافر، ويسمى الجين عند ذاك

جين كامل النفاذية Complete Penetrance gene

ولكن أحياناً توجد جينات معينة وبسبب بعض الظروف البيئية المعينة نلاحظ تأثيرها في النفاذ متفاوت أي لا تستطيع ان تظهر أثرها في كل فرد بل بنسبة معينة في الأفراد فتكون قوة نفاذ غير تامة Incomplete penetrance، ويعبر عن درجة النفاذية على ان نسبة الأفراد التي تظهر صفة معينة إلى مجموعة الأفراد التي هي تحت الدراسة، ان تعبير الطراز المظهري لعدد من الطفرات الأليلية في حشرة ذبابة الفاكهة يتداخل مع الطراز البري، فاذا كان نسبة 15% من الحشرات الطافرة تظهر مظهر الطراز البري فأن الجين الطافر يقال عنه بأنه يظهر نفاذية بنسبة 85%.

التعبيرية Expressivity

فتعني قوة تعبير جين من الجينات في إظهار طراز مظهري معين في الفرد، وبمعنى آخر «قوة تأثير ذلك الجين وسيادته على جينات أخرى، فالأصابع الزائدة في الإنسان هي صفة سائدة على الأصابع الطبيعية، ولكن معظم الأفراد الوراثية الهجينة لها أصابع طبيعية، ولهذا فنفاذية الجين السائد أقل من 100% فلا يعد جيناً معبراً، وفي الوقت نفسه

فإن جين الطول في نبات البازلاء يسود على جين القصر، فجميع النباتات الهجينية تكون طويلة، مما يعني أن جين الطول كامل النفاذية، ولهذا فهو جين معبر Expressive Gene

في الصفات التي درسها مندل كانت الصفات الطافرة موجودة في جميع الأفراد الحاملين للجينات الطافرة عندما تكون في الحالة النقية، أي أن النفاذية في هذه الحالات تكون 100% وتدعى كاملة النفاذية أن تأثير البيئة على هذه النوع من الجينات يكون ضئيلاً. على العكس من هذا، فإن بعض الجينات لا تظهر نفاذية كاملة، على سبيل المثال فإن الجين المسؤول السرطان العين Retinoblastoma يكون سائداً، أي أن الأفراد الهجينة لهذا الجين تظهر الإصابة بالمرض، ولكن نفاذية هذا الجين غير كاملة، بمعنى أن بعض الأفراد الحاملين لهذا الجين لا يظهرون الإصابة به. ويمكن ملاحظة هذه الظاهرة في عدد من الأمراض الوراثية الأخرى بالإنسان مثل مرض تعدد الأصابع Human polydactyly الذي يظهر نفاذية غير كاملة وتعبير متغاير.

تختلف الجينات بدرجة تعبيرها وتتداخل مع العوامل البيئية في اظهار صفة معينة. ولهذا فإن بعض الجينات تظهر طراز مظهري مختلف باختلاف العوامل البيئية المختلفة. تعد صفة حجم العيون في حشرة الدروسوفلا من الامثلة الجيدة على التعبيرية حيث ان الجين المسؤول عن هذه الصفة يظهر مدى مختلف من أحجام العيون في هذه الحشرة، حيث تكون مختلفة الحجم في أفراد مختلفين ولكن يحملون نفس الجين.

والتعبير الجيني Gene expression يعرف بأنه نشاط الجين المؤدي للصفة المظهرية للكائن الحي اذا تؤثر جينات الكائن الحي عليه بطرق مختلفة ، فهي لا تنشط جميعها في وقت واحد وانما في اوقات مختلفة ، مما يؤدي الى كون المظهر النهائي للكائن الحي نتيجة عمل جميع جيناته وتداخلاتها مع الظروف البيئية ، ويؤثر المظهر النهائي للكائن الحي على مظهر عشيرة ذلك الكائن ونوعه وقدرة نوعه على المنافسة الطبيعية مع أنواع أخرى في بيئة معينة.

يعبر الجين عن نفسه من خلال مشاركته الفعالة في عمليتين مهمتين هما: -

1. الاستنساخ الذي يشمل تصنيع جزيئة ال RNA من خلال استخدام ال DNA كقالب.
2. الترجمة التي تشمل عملية تصنيع البروتينات من خلال استعمال RNA.

تنظيم التعبير الجيني

يتم تنظيم التعبير الجيني على مستويات مختلفة داخل الخلية وعلى مستوى عمليتي الاستنساخ والترجمة ، ويتم التنظيم بشكل أنزيمي، من خلال سيطرة نوعين من الأنزيمات على الفعالية الأيضية للخلية:-

الانزيمات الأساسية Constitutive enzymes : وهي الأنزيمات التي يبقى تركيزها ثابتاً مهما تغيرت ظروف

الخلية الأيضية ، ومثالها الأنزيمات العاملة في المسار الرئيسي.

الانزيمات المستحثة Induced enzymes: هي الأنزيمات التي يتغير تركيزها بتغير النشاط الأيضي للخلية ، ومن هذه الأنزيمات انزيم ب- كالاكتوسايداز B-galacto sidase الذي يساعد على تحلل الاكتوز لإنتاج سكر الكلوكوز والكالاكتوز في بكتريا القولون.

توجد حوالي خمس نسخ من إنزيم كالاكتوسايداز في بكتيريا القولون. الا ان البكتيريا لا تنتج هذا الإنزيم ما دام هناك وفرة من سكر الكلوكوز ولكن في حالة زرع بكتيريا في وسط غذائي غني بالاكتوز فقط ، فإن البكتيريا تبدأ بإنتاج الإنزيم خلال دقيقة أو دقيقتين فقط مما يؤدي إلى إنتاج 1000 نسخة من هذا الإنزيم الذي يساعد على تحلل الاكتوز إلى كلوكوز وكالاكتوز اللذين يستعملان كمصدرين لكاربون الخلية. عند نقل خلية البكتيريا وزرعها في وسط غذائي غني بالكلوكوز، يتوقف إنتاج الإنزيم نهائياً، ولهذا يسمى الإنزيم إنزيماً مستحثاً، ويسمى الكلوكوز (عامل كبح أو كابح).

تعديل التعبير الجيني عند بدايات النواة

وهو قدرة البكتريا وسواها من بدائية النواة على تكيف مفعول جينات خاصة للتجاوب مع معطيات بيئة جديدة. فهي تشغل تعبير بعض الجينات ، في حال كان إنتاجها ضروريا للنمو في وسط معين، ويتوقف تعبيرها ، في حال لم تعد تحتاج هذا المنتج لتنمو في ذلك الوسط.

هناك بعض الجينات مثل البروتينات الريبوسومية و rRNA و tRNA تعبر في بعض الأحيان وفي أكثر الخلايا ، بصرف النظر عن البيئة الموجودة فيها ، وتكون منتجات تلك الجينات ضرورية ، وفي كافة الخلايا والظروف، غير ان منتجات كثير من الجينات الآخر ليس ضروري للنمو ، ألا في بعض الأوساط ، بحيث لا يعدل تعبير الجينات ألا في حال الحاجة لتكوين بعض المنتجات، وهكذا ، فان بعض الجينات تتعرض للتشغيل والإيقاف تبعاً للتغيرات البيئية. وبالعودة إلى بدايات النواة ، فغالباً ما تكون الجينات المرتبطة ببعض الوظائف موجودة في وحدات معدلة تدعى الاوبيرون Operons، ويعتبر الأوبيرون وحدة نسخ بحيث ان نسخة واحدة من mRNA تحمل التتابعات او السلاسل المرمزة Coding لكل جينات الاوبيرون.

تعديل التعبير الجيني في نمو حقيقيات النواة

ان تعبير الجين مراقب جزئياً على الأقل" وعلى مستوى النسخ - وهكذا ، يلاحظ ان الـ mRNA في الخلايا الدم الحمراء ، والمتسبب في تركيب الهيموغلوبين، غير موجود في الخلايا التي لا تتركب هذه المادة. فيحدث التخليق بتعديل الشفرة الوراثية وليس من خلال تغييرات في التركيب الوراثي المتطابق في مختلف الخلايا. ويعتبر نظام السيطرة الهرمونية افضل الأنظمة المعروفة الآن في الأحياء حقيقية النوى المتطورة حيث تعمل الهرمونات كإشارات لحث المورثات على التعبير أو إيقافه يعتبر "هرمون الاكديسون Ecdysone" من الامثلة المعروفة في نظام السيطرة الهرموني ، حيث وجد ان معاملة يرقات ذبابة الفاكهه ادت الى ظهور انتفاخات تشبه الفرشاة على صبغيات الغدد اللعابية وهو يؤكد على ان لهذا الهرمون دوراً في حث المورثات .

الوراثة الكمية Quantitative Genetics

هناك صفات واضحة وسهلة التمييز ويمكن وصف طبيعتها بسهولة كما هو الحال في لون الازهار وطول الساق وغيرها. وان هذه الصفات محكومة وراثياً بواسطة مورث واحد في الغالب وتخضع في وراثتها لقوانين مندل لذلك يسمى هذا النوع من الوراثة بالوراثة الوصفية ، وتسمى الصفات التي تخضع لهذه الصفات بالصفات الوصفية".

لا ان هناك صفات اخرى يمكن تمييزها وهي غير محددة لوجود تدرج كبير علاوة على انها محكومة بعدد من المورثات

قد يصل إلى العشرات وانها لا تخضع في نظام توريتها لقوانين مندل بل تعتمد طرق احصائية خاصة لتحليلها، كما هو

الحال في صفة وزن الانسان والحيوان والطول وكمية الحليب وكمية اللحم في الحيوان وغيرها من الصفات.

ويلاحظ من هذه الصفات وجود اختلافات مستمرة تمازج خلالها الطرز المظهرية بدون فواصل محددة مع وجود تأثيرات للبيئة عليها، وتدعى مثل هذه الصفات بالصفات الكمية وتسمى وراثيا بالوراثة الكمية. تعتبر الوراثة الكمية ذات اهمية اقتصادية بالغة حيث انها توفر تدرج في الصفات خصوصاً الاقتصادية بحيث توفر فرصة رائعة في اختيار الافراد ذات الصفة الاقتصادية الأفضل وتربيتها وتكثيرها للحصول على سلالة اقتصادية او

ذات مردود اقتصادي عالي ومميز.

يساهم في اظهار الصفة الكمية عدد غير محدد من المورثات بحيث ان كل مورث يساهم بمقدار معين في الصفة ولا يمكن لمورث واحد من اظهار التأثير لوحده اضافة التأثير عوامل بيئية. علاوة على ان مساهمة المورثات قد تختلف

في تأثيرها على الصفة من مورث الى اخر.

ت	الصفات الوصفية	الصفات الكمية
1-	صفات نوعية وقاطعة	الصفات متدرجة
2-	يتحكم فيها زوج واحد من الجينات	يتحكم فيها عدد كبير أو قليل من الأزواج الجينية
3-	صفات غير اقتصادية في الغالب	صفات اقتصادية مهمة كإنتاج الحليب واللحم وإنتاج الحبوب
5-	لا تتأثر بالبيئة أو قليلة التأثير	للبيئة تأثير واضح عليها
5-	لا يمكن قياسها كمياً وإنما توصف مثل اللون ونفاس ب (كغم) أو عدد أو استثمار	يمكن قياسها كمياً

اهمية الجينات المتعددة

تعرف الجينات بأنها تتابعات معينة من النيوكلوئيدات الموجودة في جزيئة الـ DNA وهي تمثل الوحدات الوراثة الكائنات الحية. اما "الجين التركيبي" فهو يعرف على انه توال من النيوكلوئيدات يعين توالي الاحماض الامينية في سلسلة بروتينية ويرافق بداية ونهاية كل جين تركيبي توال من النيوكلوئيدات تعرف بـ (عناصر السيطرة) والتي تشارك في عملية الاستنساخ.

التكرار الجيني يوضح مقدار وجود جين معين في عشيرة معينة تتراوح قيمته بين الواحد صحيح والصفر يبلغ عدد الجينات في الانسان نحو 30.000 جين، حيث تتمركز كلها في نواة كل خلية بالإضافة إلى جينات المايوتوكونديريا ، وأن حامض الـ DNA إذا ما تم مده يبلغ طوله 1.8 متر فقد بين كل من واطسون وكريك Crick Watson & من جامعة كمبردج عام 1953 أن هذا الحامض يتمركز داخل النواة على شكل حلزون مزدوج Double Helix. ومن الصعب تصور وجود 1.8 متر من الـ DNA ملفوفة ضمن نواة يبلغ قطرها 6-8 مايكرومتر والوحدة القياسية للجين هي زوج قاعدي (bp) base pairs وتقدر كمية الجينوم الأحادية haploid genome بثالث مليارات زوج قاعدي موزعة على الكروموسومات والتي يبلغ عددها في الإنسان 23 زوجاً تحمل فيها الجينات التي تكون على شكل أزواج أيضاً فضلاً عن وجود كميات كبيرة من الأنزيمات والبروتينات، يتألف أغلبها من عدة جزيئات صغيرة موجبة الشحنة الكهربائية تدعى الهستونات، ويتألف بعضها الآخر من مئات آلاف الجزيئات. وعند انقسام الخلية تتضاعف replicate الكروموسومات بكل ما تحويه من جينات ويبقى كل زوجين صبغيين متصلين أحدهما بالآخر في نقطة قريبة من الوسط تدعى الجسيم المركزي Centromere كل واحد منهما في هذه الحالة كروماتيد Chromatids حتى حدوث الانقسام.

الجينات المتعددة لها دور حيوي في تنوع الكائنات الحية، فهي المسؤولة عن تحديد صفات متعددة تتراوح بين السمات البسيطة كلون العيون والشعر، وصولاً إلى السمات المعقدة مثل الطول أو حتى الاستعداد للإصابة بأمراض معينة. وتكمن أهمية الجينات المتعددة بالتالي:-

التنوع البيولوجي :- تسهم الجينات المتعددة في تنوع الكائنات الحية، مما يساهم في التنوع الجيني الذي هو أساس التطور والتكيف مع البيئة.

الوراثة المعقدة :- بعض الصفات تتأثر بعدة جينات، ويعرف هذا بالوراثة المعقدة. على سبيل المثال، الطول والذكاء يتأثران بمئات الجينات المختلفة.

الأمراض الوراثية المعقدة :- العديد من الأمراض ليست ناتجة عن جين واحد فقط، بل هي نتيجة لتفاعل معقد بين مجموعة من الجينات والعوامل البيئية، هذه الأمراض تشمل أمراض القلب، ارتفاع ضغط الدم، السكري، وبعض أنواع السرطان.

التكيف والانتخاب الطبيعي :- الجينات المتعددة تتيح للكائنات الحية التكيف مع الظروف البيئية المتغيرة، مما يزيد من فرص البقاء والانتخاب الطبيعي.

تطور الأنواع :- الجينات المتعددة تساعد في تفسير كيفية تطور الأنواع الحية على مدى ملايين السنين، هذا التفاعل بين الجينات والبيئة ينتج تغييرات جينية يمكن أن تؤدي إلى صفات مفيدة للبقاء وتلعب الجينات المتعددة دوراً محورياً في عملية التطور من خلال تنوع الطفرات الجينية والتغيرات الوراثية عبر الأجيال.

الهندسة الوراثية :- الهندسة الوراثية والتكنولوجيا الحيوية تعتمد على فهم الجينات المتعددة لتعديل النباتات والحيوانات والبشر لتحسين الصفات أو لعلاج الأمراض.

التأثيرات البيئية والجينية :- الجينات المتعددة تتفاعل مع البيئة بطرق معقدة لتحديد صفاتنا وسلوكياتنا. على سبيل المثال، التأثير على الوزن يتضمن جينات تتفاعل مع نمط حياتنا الغذائي ومستوى النشاط البدني.

التنوع الثقافي :- التنوع الجيني يلعب دوراً في التنوع الثقافي بين البشر، فالجينات التي تؤثر على صفات مثل لون البشرة، لون العيون، وحتى بعض القدرات العقلية والفنية تساهم في تنوع الثقافات البشرية.