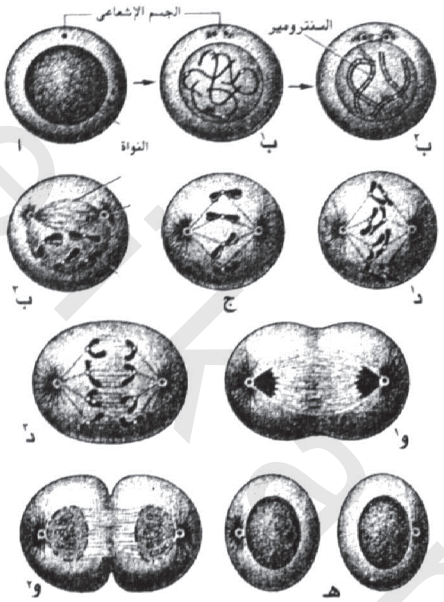
الفصل الثانى

جينات الإنسان

obeikandl.com

تشمل النواة فى خلية الإنسان ٤٦ كروموسمًا (شكل ٩) ويحتوى كل كروموسوم على حوالى ١٠٠ ألف كيلوبيز. يمكن دراسة هذه الكروموسومات أثناء انقسام الخلية فى (طور يسمى الميتافيز، شكل ٨) حيث إنها تفصل (الكروموسومات) عن بعضها وهى ترى متقاربة من بعضها وتوجد فى محور الخلية المنقسمة وقد تم تقسيم هذه الكروموسومات بعد صبغها وتصويرها وقصها بعد التصويربطريقة متفق عليها (كاريوتيب Karyotype) وترصيد هذه الكروموسومات بطريقة معينة لدراستها. وتقسم بعد تصويرها إلى مجموعات تبعًا لطولها وموقع ما يسمى بالسنترومير.



شكل (٨): نواة الخلية ويتضح بها الكروموسومات أثناء انقسام الخلية (خطوات الانقسام)

(أ) الطور البينى: تبدأ الخلية فى مضاعفة المادة الوراثية (يرمز للخلية بالرمز G_1) وعندما يصبح كل كروموسوم مكوناً من كروماتيدين يرمز للخلية بالرمز G_2.

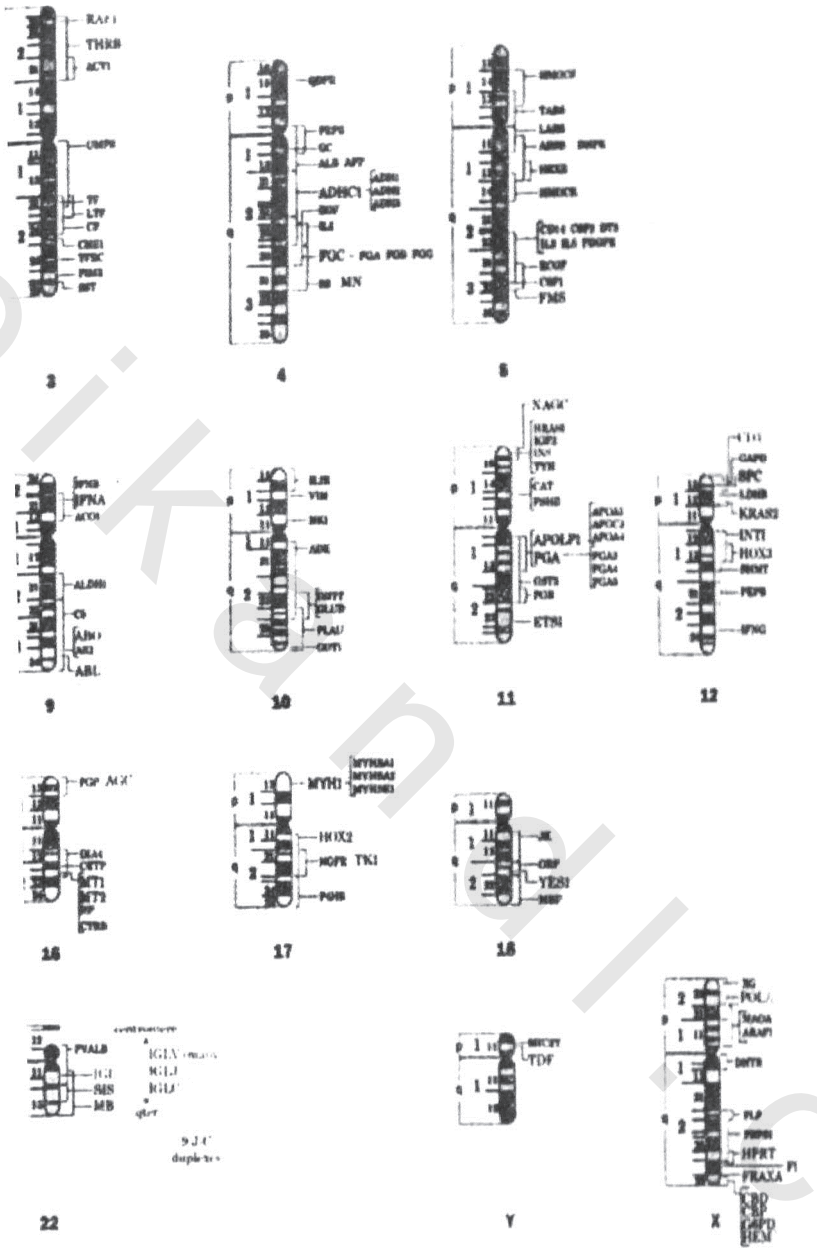
(ب) المرحلة التمهيدية: يتكون كل كروموسوم من كروماتيدين ويرتبطان معاً عند موقع يسمى سنترومين.

(ب) المرحلة الاستوائية: يظهر جسمان شعاعيان (السنترومير) بكل قطب من الخلية ويتصل كل منها بالكروموسومات عند نقطة النترومير عن طريق خطوط رفيعة مغزلية.

(د) المرحلة الانفصالية: يبتعد كروماتيدى كل كروموسوم عن بعضها إلى جهة مقابلة فى الخلية.

(و) المرحلة الانتهائية: ينقسم جسم الخلية إلى اثنين حيث يحتوى كل منهما على مجموعة من الكروماتيدات.

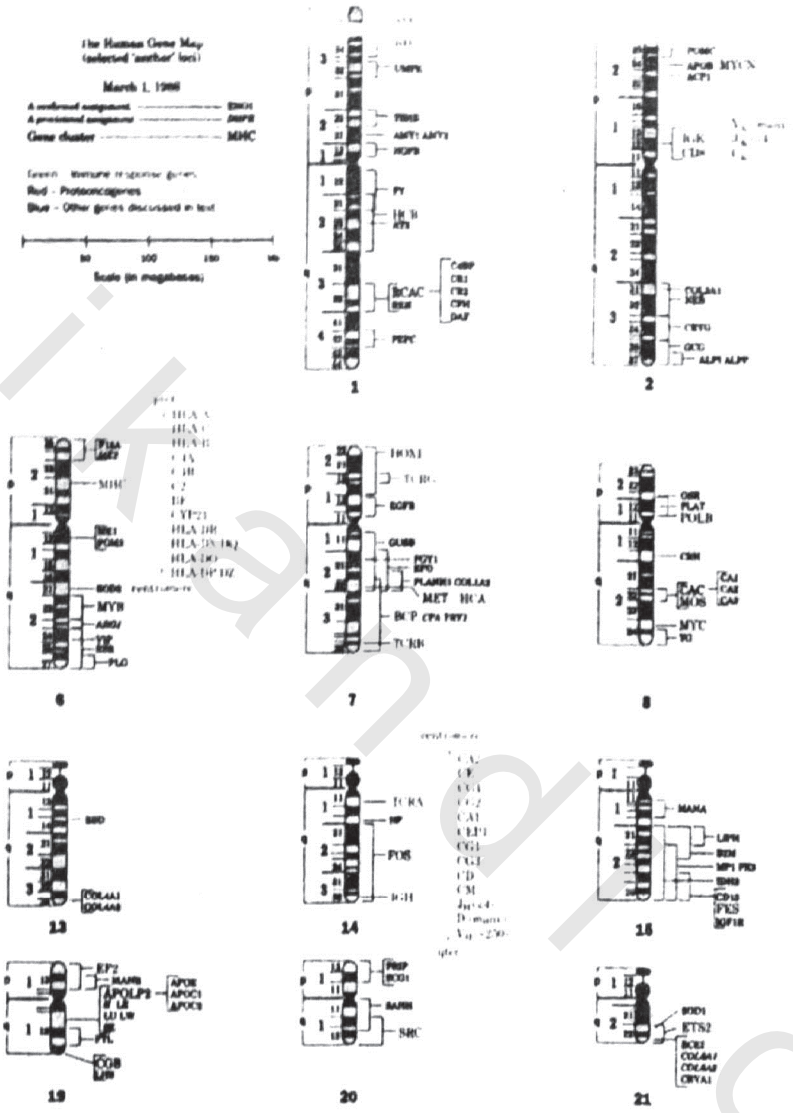
(هـ) خلايا بنوية: تنتج خليتان بهما عدد متساو من الكروماسومات.



شكل (٩)

كروموسومات الإنسان والخريطة الجينية

opeikandi.com



شكل (١٠)

كروموسومات الإنسان والخريطة الجينية

obeikandl.com

والمجموعات هى: (شكل ١٠):

- **المجموعة (أ)** وتشمل كروموسومات أرقام ١، ٢، ٣ وهى طويلة ويقع السنترومير فى المنتصف فى رقم ١، ٣ أما رقم ٢ فالسنترومير يبعد قليلاً عن الوسط أو المنتصف (وبذلك تكون له ذراع قصيرة وأخرى طويلة).
- **المجموعة (ب)** وتشمل ٤، ٥ وهما طويلان والسنترومير يقع قريباً عن الوسط.
- **المجموعة (ج)** وتشمل الكروموسومات ٦، ٧، ٨، ٩، ١٠، ١١، ١٢ وهى متوسطة الطول والسنترومير قريبًا من الوسط.
- **المجموعة (د)** وتشمل ١٣، ١٤، ١٥ وهى متوسط الطول والسنترومير قرب الطرف.
- **المجموعة (هـ)** وتشمل ١٦، ١٧، ١٨ وهى قصيرة والسنترومير قريب من وسط الكروموسوم.
- **المجموعة (و)** وتشمل ١٩، ٢٠ وهما قصيران والسنترومير فى الوسط.
- **المجموعة (ف)** وتشمل ٢١، ٢٢ وهما قصيران والسنترومير قرب طرف الكروموسوم.

- **الكروموسومات الجنسية**

كروسوم (x) وكرموسوم (y)

(x) يتبع المجموعة (جـ) فى الطول، (y) يتبع المجموع (ف).

يتراوح حجم الكرموسوم الواحد من جزء من الميكرون إلى ٤٠٠ ميكرون ويتكون الكرموسوم من عدد ٢ كروماتيد (خيوط طولية) يضمها السنترومير. والسنترومير يقسم كل كرموسوم إلى ذراع قصيرة (أ) وذراع طويلة (q).

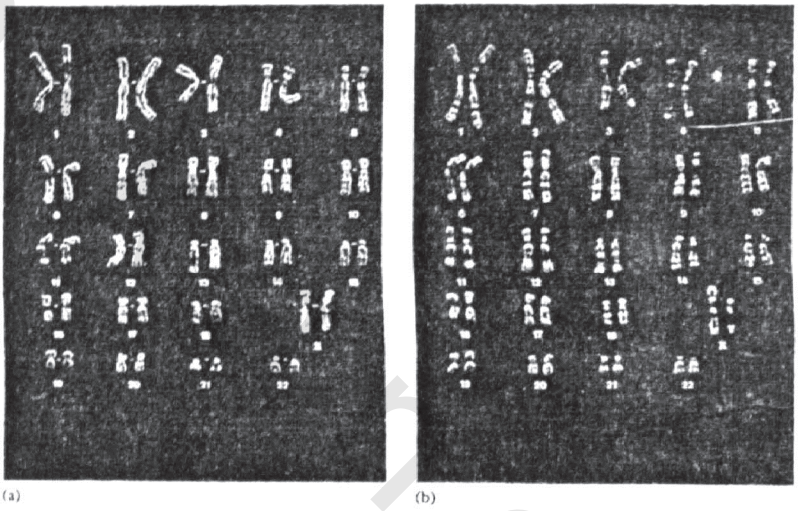
وقد تم دراسة كل كرموسوم على حدة باستخدام طرق الصباغة الحديثة أو ما يسمى بطريقة التحزيم (banding) وهى تقسيم الكرموسوم عرضيًا إلى حزم صغيرة لونها فاتح أو داكن تبعًا للطريقة المستخدمة فى الصباغة.

وعدد الحزم العرضية فى الكرموسوم الواحد حوالى ١٠٠٠ حزمة وتحتوى كل حزمة على ٥٠ جينا وكل جين يحتوى على ٤٠ كيلو بيز (قاعدة) من الحمض النووى د ن أ (الكيلو بيز = ١٠٠٠ قاعدة).

وكل كرموسوم يمثل بذراع قصير "P" وذراع طويل "q" من نقطة التحام الكروماتيدين عند السنترومير.

والترقيم يبدأ من السنترومير فى اتجاه الأطراف. وأى رقم على الكروموسوم يأخذ هذا التنظيم:

- رقم الكرموسوم — رمز الذراع
- رقم المنطقة — رقم الحزمة أو الشريط



شكل (١١) كرموسومات الإنسان

وأية صفة وراثية يحددها على الأقل عاملان وراثيان أحدهما من الأب والآخر من الأم وهذان العاملان على نفس المكان من أزواج الكرموسومات المتماثلة. وعندما توجد جينات مختلفة على نفس زوج الكرموسوم.. يقال إنها متصلة (linked) وأثناء الانقسام الميوزى (أثناء تكوين الجاميطات. البويضة فى الأنثى أو الحيوان المنوى فى الذكر) يحدث تبادل بين الكروماتيدين المتشابهين للكرموسوم، وأى مسافة نسبية بين الجينات على أى كرموسوم معين تقاس بتكرار العبور بينهما أو التبادل بينهما حيث تقاس المسافة بين الجينات بوحدة خريطة "map unit" وهى تساوى ١% عبور وتسمى "سنتى مورجان" Centi Morgan (cM). وهى تعادل تقريبًا ألف كيلو بيز أى = $١٠^{٦}$ قاعدة مزدوجة وتقاس المسافات بين الجينات بالوحدات الخريطية.

ويتوقف ظهور الصفة الوراثية على إذا ما كانت هذه الصفة سائدة أى تظهر مع وجود عامل وراثى واحد.. أو صفة متنحية أى تظهر مع وجود عاملين وراثيين يحددان هذه الصفة.

وتظهر أعراض المرض **الوراثى التنحى** إذا كان الجين المسبب للمرض مزدوجًا أى موجودا فى كلا الكرموسومين المتماثلين ويكون كل من الوالدين (الأب والأم) حاملً للمرض بمعنى أنه يحمل أحد الجينات المسببة للمرض، ولذلك تنتقل الجينات المرضية من كل من الوالدين لتصيب ٢٥% من أطفالهما أى أن احتمال ظهور نفس المرض الوراثى فى الأبناء مع كل حمل جديد يكون على أساس ٢٥% مصابين بالمرض، ٧٥% غير مصابين به. ومن بين الـ ٧٥% غير المصابين، ٥٠% من الأبناء يكونون حاملى المرض دون ظهوره.

وتقوم النواة بالتحكم من بعد لتزود الخلية بالمعلومات اللازمة لإنتاج جزيئات البروتينات وذلك لصناعة الأنسجة وهذه الجزيئات هى جزء أساسى من الحياة وعلى هذا فإن العلم يرون أن البروتينات والـ د ن أ يشكلان الجوهر المركزى المتماسك للآلية الجزيئية للحياة.

ويتحدد شكل الخلية عن طريق فعل البروتينات التى تشكل شبكة من الأسلاك والقضبان (والتى تسمى الهيكل الخلوى) داخل الخلية تقيم هيكلها وتمكنها من الحركة. والهيكل الخلوى مكون من عدد معين من بروتينات خاصة جداً بالإضافة إلى عشرات من الأنواع الأخرى من البروتينات تتصل بها لتربط أجزاء الخلية كالنواة كذلك نجد أن هناك مئات الأنواع من البروتينات التى تحورت لتحدد شكل البناء. ووظائف وميكانيكية عمل هذه البروتينات مجهولة لدى العلماء.

فالجينات تحدد شكل البروتينات وشكل البروتينات يحدد شكل الخلية، وشكل الخلية يحدد طريقة توافقها فى الكائن الحى الكامل لتصبح وحدة متخصصة داخل الكل. وللخلية قدرة على وضع البروتينات حسب الحاجة إليها فمثلاً جزيئات الكولاجين (مادة هامة فى تشكيل الأساس المرن للعظام) تخرج خارج الخلية وتتصل بشبكة هائلة من جزيئات الكلاجين الأخرى التى تشترك فى الشكل الأساسى.

وبالإضافة إلى أن البروتينات مادة بناء الجسم فإن لها وظائف أخرى وهى الحفز والتنظيم وأهمها الإنزيمات وهى تحفز مجالاً واسعاً جداً من التفاعلات الكيميائية وتستطيع أن تشتبك بالأشياء ثم تمزقها أو تجعلها تتحد معًا مكونة جزيئات جديدة ويوجد أنواع عديدة من الإنزيمات كل فى تخصص معين فمنها ما يستخدم لبناء الجسم والخلايا والآخر للعمليات الحيوية الخاصة بالهضم والغذاء وتحويلها إلى مواد بسيطة تدخل الجسم وتحتاجها الخلية وكذلك تخليق البروتينات ونسخ الأحماض النووية بالخلية.

الشريط الوراثى (الجينوم)

واللولب المزدوج نفسه مبهم بعض الشئ ولكن لو أمكننا نزع أحد خيوطه من الخلية ثم تجفيفه وفرده فسيبدو شكل الجزئ بسيطًا كالسلم المتنقل فهناك دعامتان جانبيتان طويلتان تمسكان بسلسلة منتظمة من الدرجات وتركيب الدعامتين عادى وليس فيه ما يثير. أما الدرجات فلها شأن آخر فهى تتكون من أربعة أنماط مختلفة كل منها يحوى إشارة مختلفة. هى بالنسبة للجزئ كالنقط والشرط فى شفرة مورس وبقراءة هذه الرسالة الشفرية التى تحملها الدرجات تتمكن الخلية من معرفة ما ينبغى أن يكون وكيف ينبغى لها أن تتصرف.

وتتم ترجمة المعلومات التى تحملها الدرجات بعملية معقدة (انظر ص٣٧) إلى بروتينات. وكل جين (أى كل رسالة شفرة كاملة) ينتج بروتينًا واحداً وتتجمع البروتينات لتساهم فى تخليق العيون والعظام والأعصاب والعضلات وإنشاء شبكة الاتصالات الهائلة التى تجعل كل أجزاء الجسم تعمل فى سلاسة وتحوى كل خلية بوجه عام ما يقرب من ٣٨-٤٠ ألف جين منفرد.

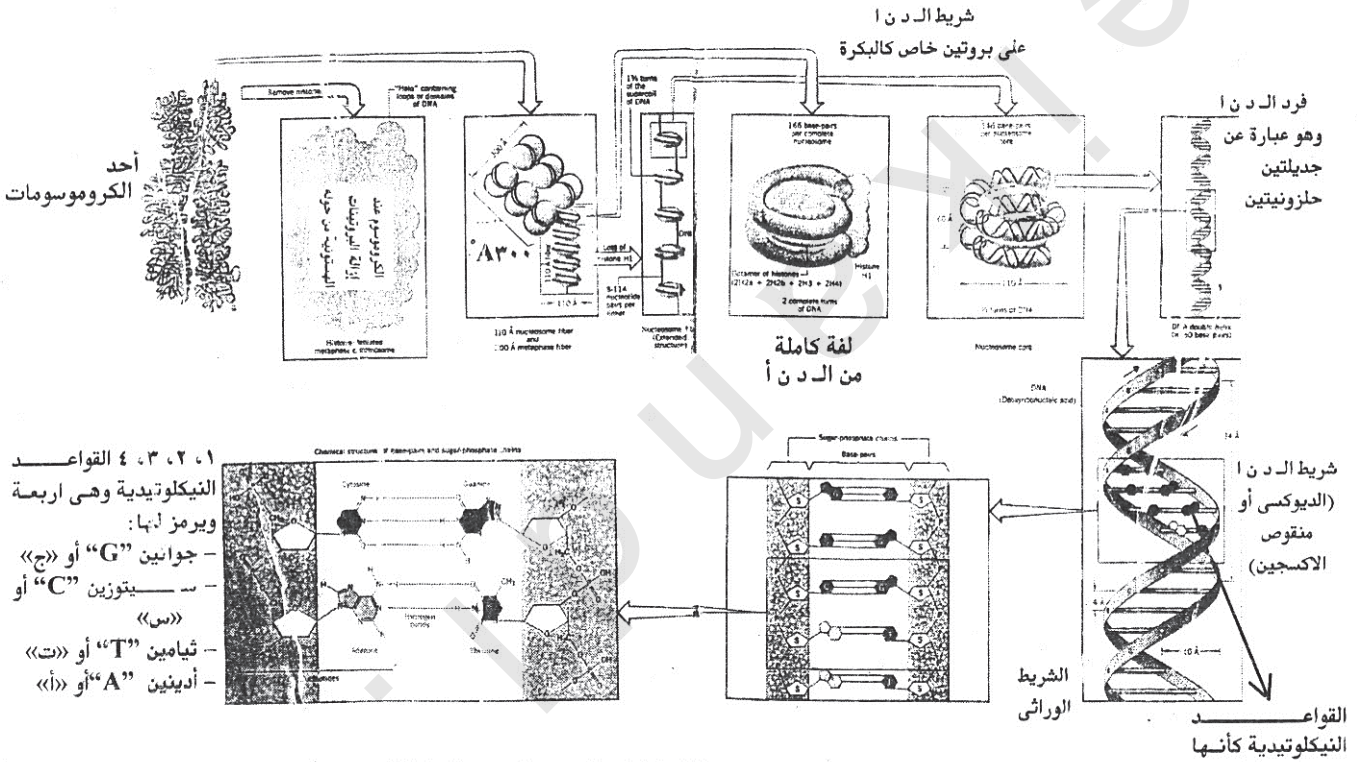
وحامض الـ د ن أ الذى يحمل الجينات يتخذ شكلاً مجدولاً وملتفاً ومطوياً (شكل ١٢) على نفسه بحيث يكون كتلة معقدة من مادة الشفرة ولو تم فرد الحامض بطول الكامل فسيبلغ ما يزيد قليلاً على المترين وربع المتر، على أن الأربعين ألف جين العاملة لا تشغل إلا قدرًا ضئيلاً من المادة الجينية المتوفرة. أما باقى هذه المادة الجينية فإن جزءاً منها يتألف من نسخ للجينات العاملة. الشفرة الأساسية نفسها تتكرر مرة أخرى مع تعديلات طفيفة جدًا بحيث تتمكن الخلية من إنتاج البروتينات والإنزيمات نفسها فى التجمعات المختلفة من ظروف البيئة. ونتيجة لهذا التكرار والتداخل تتواجد الجينات على نحو من التنوع مما يسمح للخلية بأن تكيف نفسها لعدد هائل من التحديات المحتملة.

وتحتوى كل خلية على كل المعلومات الوراثية اللازمة لبناء كل تركيب ووظيفة وراثية فى الجسم والتحكم فيها. على أن احتياجات خلية عصبية مثلاً تختلف تماماً عن احتياجات خلية تنتج الأنسولين فى البنكرياس. ولهذا السبب فإن باقى المادة الجينية فى الكروموسومات يكرس لغرض التنظيم أى لأن يعمل كمصدر إشارات لإيقاف أو بدء تشغيل الجينات وبذا يتحدد بالضبط متى يقوم أحد الجينات بإنتاج أحد البروتينات ومتى يتوقف عن ذلك وكمية المادة المنظمة اللازمة للتوجيه والإشراف على وظيفة كل خلية فى الجسم.

الجينات تحوى سجلاً لماضى الجسم كما تحوى شفرة وخريطة لمستقبله.

وتتكون الكروموسومات من خيوط كيماوية طويلة مجدولة تتألف من حامض الدى اكس النووى (المنقوص الأكسجين) أو د ن أ (DNA) والنمط الذى يلتف به الشريط الوراثى أو الـ د ن أ فى الخلية هو نمط منتظم جداً. ويبدو شكل حامض د ن أ كأنه سلم لولبى يدور لولبه بلا نهاية وهو يشكل واحداً من أمجد التركيبات فى العلم الحديث "اللولب المزدوج" وهو أساس الحياة على الأرض.

obeikandl.com



شكل (١٢): الحمض النووى للخلية الـ د ن ا

(Å : انجستروم = ١٠^-١٠ متر)

جزئ الـ د ن أ جزئ ضخم (بالمعيار – الجزئ) فيتكون من عدد هائل من الوحدات الصغيرة وهو عبارة عن شريط من خيطين يلتفان حول بعضهما بطريقة حلزونية ليبدو وكأنه كتلة صغيرة ولكنه فى الحقيقة لو تم فرده لأصبح ٢.٢٥ متر طولاً وقد أشار العلماء بأن المليجرام الواحد من الحامض النووى يصل طوله إلى ٣٢٠ ألف كيلومتر أى المسافة بين الأرض والقمر تقريباً.

وكل شريط يتكون من سلسلة متوالية من جزئ سكر + محموعات فوسفات ويلتصق بجزئ السكر من الجانب أحد القواعد الأربعة الآتية:

الأدنين ويرمز له بالرمز (أ) [(Adenine (A)]

سيتوزين ويرمز له بالرمز (س) [Cytosine ©]

جوانين ويرمز له بالرمز (ج) [Guanine (G)]

ثيامين ويرمز له بالرمز (ت) [Thymine (T)]

ويلتصق الشريطان معًا عن طريق هذه القواعد بحيث يتقابل دائماً أ مع ت وكذلك ج مع س عن طريق رابطين أو ثلاثة أربطة أى أن هناك ألف فيزيقية بينها تسبب نزوعها إلى الاتصاق وللزوجين أشكالاً مكملة كالقفل والمفتاح وبذا تتوافق أ مع ت فقط و ليس مع ج أو س وتسمى هذه الأزواج أزواج القواعد المكملة وكل قاعدتين تسمى زوجاً ويقاس طول الحامض النووى بعدد هذه الأزواج ونظراً لكثرة عددها فتحسب كل ألف منها على أنها كيلو زوج (كيلو بيز) Killobase Paris وتختصر Kbp (شكل ١٢).

وقد اكتشف العلماء أن كل ثالث قواعد متتالية تحمل شفرة إنتاج نوع معين من الأحماض الأمينية. ونظرًا لأن احتمالات تكوين ثلاثيات من القواعد الأربعة تصل إلى ٦٤ احتمالاً وبما أنه يوجد فقط عشرون حامضًا أمينيًا فإنه معنى ذلك أن يكون للحمض الأمينى الواحد أكثر من شفرة ثلاثية مسئولة عن إنتاجه والعكس ليس صحيحاً وأن الشفرة الثلاثية الواحدة لا تنتج أكثر من حامض أمينى وهكذا يوجد أحماض أمينية ينتجها أربع ثلاثيات فى حين أن التربتوفات والميثايونين الكل منها شفرة واحدة (شكل ١٣) وتقرأ الشفرة بالحروف الأولى لكل قاعدة وهذه الحروف ليس بينها نقطة أو فصلة أى مستمرة ولذلك إذا اختفى حرف أو أضيف إليها حرف فإن الترتيب سيتغير ويؤدى ذلك إلى تغير فى ترتيب الأحماض الأمينية وبالتالى

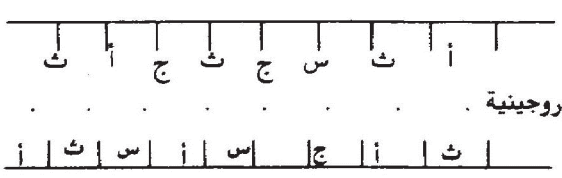
تغير نوع البروتين المنتج. وبالتالى فإن هذا البروتين قد يكون مرغوب فيؤدى إلى نتيجة ضارة بالخلية أو بالجسم، ومثال لقراءة هذه الشفرات فى المثال التالى:

GGC	AGA	AAg	GCU	GUU
جليسين	أرجنين	ليسين	آلانين	فالين

	U	C	A	G	
	UUU Phe UUC UUA Leu UUG	UCU UCC UCA UCG Ser	UAU Tyr UAC UAA ochre amber UAG	UGU Cys UGC UGA تريبتوفان	U C A G
	CUU CUC CUA CUG Leu	CCU CCC CCA CCG Pro	CAU His CAC CAA CAG Gln	CGU CGC CGA CGG Arg	U C A G
	AUU AUC Ileu AUA ميثايونين	ACU ACC ACA ACG Thr	AAU Asn AAC AAA AAG Lys	AGU Ser AGC AGA AGG Arg	U C A G
	GUU GUC GUA GUG Val	GCU GCC GCA GCG Ala	GAU Asp GAC GAA GAG Glu	GGU GGC GGA GGG Gly	U C A G

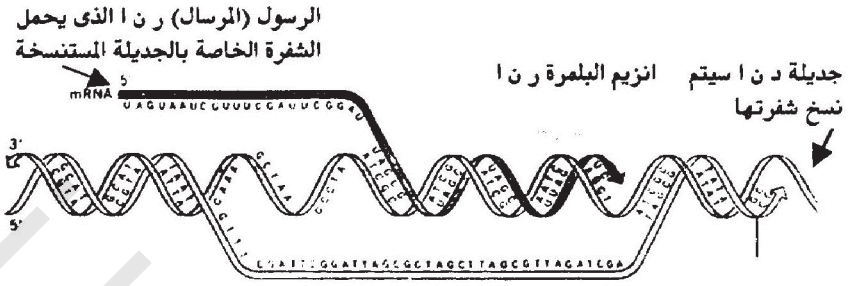
شكل (١٣) : ثلاثيات القواعد التى تحمل كل ثلاثية شفرة خاصة بحامض أمينى

وقد اكتشف العلماء أن العديد من البكتيريا والخمائر تنتج أنزيمات يمكن قطع شريط الحامض النووى فى أماكن معينة من هذه الثلاثينات وأنزيمات أخرى يمكنها لصق هذه الثلاثيات فى أماكن معينة أخرى وهكذا تمكن العلماء من قص الشريط ولصقه حسب الطلب تمامًا كما يقص شريط الكاسيت أو الفيديو لعلم مونتاج ويمكن بذلك التخلص من جزء من الشريط غير المطلوب ويمكن إضافة جزء من شريط آخر تابع لخلية أخرى من إنسان مثلاً إلى شريط تابع لخلية بكتيرية أو حيوانية وبما أن كل جزء من هذا الشريط يمكنه إنتاج نوع معين من البروتين فقد تمكن العلماء مثلاً من قص الجزء الخاص بإنتاج الأنسولين من شريط الحامض النووى فى خلية البنكرياس بالإنسان ولصقها فى شريط الحامض النووى لخلية بكتيرية مثل بكتيريا القولون (E.coli) وبذلك تصبح هذه البكتيريا قادرة على إنتاج الأنسولين الآدمى وذلك فى أنبوبة الاختبار. وغالجزء المسئول عن إنتاج بروتين معين أو القيام بعمل جين معين وهذا الجين يتكون بالطبع من مجموعات ثلاثيات يتحدد طولها حسب النشاط المطلوب منها، فإذا أخذنا مثلاً بروتين من ٣٠٠ حامض أمينى فمعنى ذلك أن الجين المسئول عن إنتاجه يحمل ٩٠٠ زوج من القواعد. وهناك جينات مسئولة عن بدء إنتاج البروتين وجينات مسئولة عن إيقاف إنتاج أى بروتين حسب الطلب مثل المصنع تمامًا وهناك جينات القفز من مكان لآخر تسمى الجين النطاط أو القافز وبالطبع فإن وظيفته تغيير نوع الإنتاج. وقد وجد العلماء أن الخلية يمكنها أن تنتج أكثر من ٥٠٠ نوع من البروتينات وبالطبع لا يتم إنتاج هذه الأنواع مرة واحدة ولكن حسب الطلب فعندما يحتاج الجسم إلى هرمون معين مثلاً الاستروجين أو البروجيسترون أو غيره فإن يتم تنشيط الشفرة الخاصة بإنتاج هذا الهرمون ويظل الإنتاج مستمراً تبعاً للحاجة إليه ثم يتم إيقاف نشاط هذه الشفرة بواسطة جين آخر وبالتالى تتوقف الخلية عن الإنتاج وتتم هذه العمليات بآلةى غاية فى الدقة أى أن كل شئ مبرمج مثل الكمبيوتر وتترتب هذه القواعد على الشريطين (أو الجديلتين) لـ د ن أ كالآتى:



وهكذا بتتابع خاص حسب الجين.

أى أن كل زوج من هذه القواعد يرتبط بروابط كيميائية ضعيفة نسبياً تسمى الروابط الهيدروجينية وهى تنفصل بسهولة. وعندما يعبر الجين عن نفسه (إنتاج بروتين معين فى الخلية) فإن الجديلتين تنفصلان عن بعضهما فى موضع الجين عن طريق تفكيك الروابط الهيدروجينية مؤقتاً كالآتى (شكل ١٤):



شكل (١٤) : يوضح انفصال جديلتى الـ د ن ا مؤقتا فى موضع الجين المراد نقل شفرته الوراثية على الرسول ر ن ا

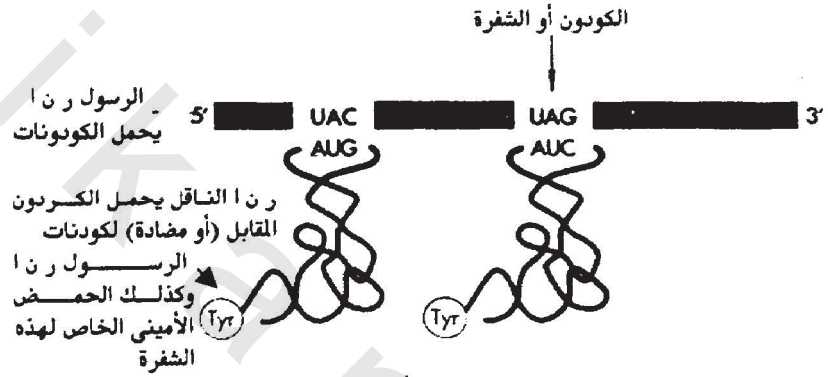
والجين الواحد يحتوى على ٤٠ كيلو بيز فى الإنسان، أى ٤٠.٠٠٠ تتابع ثابت وخاص (مميز لكل جين ومختلف فى الجينات الأخرى) من القواعد النيتروجينية. وهذا التتابع يفرق بين جين وآخر ويطلق على هذه التتابعات "الشفرة الوراثية".

الجينات تنظم تخليق البروتينات: فصناعة البروتين مجرد قراءة للبيانات المشفرة فى الـ د ن أ الكروموسومى ثم – وبمعاونة مجموعة من الإنزيمات وجزئيات مساعدة أخرى – تجمع الأحماض الأمينية فى تتابع معين، ويشترك فى هذه العملية عدد من الجينات بجانب الجين الذى يشفر لهذا البروتين . فهناك جينات مختلفة تشفر للإنزيمات التى توازن وتسهل تخليق السلسلة البوليتبتيدية وتساعد فى قراءة المعلومات الوراثية وهناك جينات أخرى تشفر للجزئيات المهيئة المسماة " ر ن أ الرسول"(m-RNA) التى تلتقط أحماضًا أمينية معينة وتحركها إلى مواقعها كما أن هناك أيضاً جينات تشكل جزءاً من نظام للتحكم يضمن أن تنتهى العملية عند تكوين العدد الكافى من جزيئات البروتين أو أن تبتدئ إذا ظهرت الحاجة لمادة معينة.

يتم تخليق البروتين أساسًا على مرحلتين: تتم الأولى منهما فى النواة وتتم الثانية فى المنطقة المحيطة بالنواة داخل الخلية أى السيتوبلازم. وكما أشرنا أن كل جزء من الجديلتين المنفصلتين مؤقتًا عن بعضها فإن كلا منهما يعمل كقالب لتكوين جديله من الرسول ر ن أ. ويتم تكوين جديلة الرسول بواسطة إنزيم خاص فى النواة يسمى إنزيم البلمرة وهو الإنزيم يربط نفسه فوق موقع معين من الـ د ن أ (بداية الجين) ويتحرك هذا الإنزيم على طول جديلة الـ د ن أ

(الجين المراد نسخه) ويتم نسخ نسخة مكملة لإحدى الجديلتين للـ د ن أ المتباعد حيث إنه يعمل كقالب للنسخ بالنسبة للـ ر ن أ الرسول والإنزيمات يعمل على ربط الوقاعد النيتروجينية المكملة (أ مع ت وكذلك ج مع س وهكذا..) والـ ر ن أ الرسول يشبه الـ د ن أ كثيراً من الناحية الكيميائية فيما عدا نوع السكر والقاعدة الثايمين فتوجد بدلاً منها قاعدة اليوراسيل وبذلك يتكون جديلة واحد من ر ن أ الرسول عليها الشفرة الوراثية لنوع البروتين المطلوب تخليقه فى الخلية.

والتتابعات المكونة من ثلاث قواعد متتالية فى ر ن أ الرسول تسمى كودونات (شكل ١٥):



شكل (١٥) كودونات الرسول ر ن أ (الشفرة) وكذلك مضادات الكودونات أو الكودونات المقابلة على رن أ الناقل

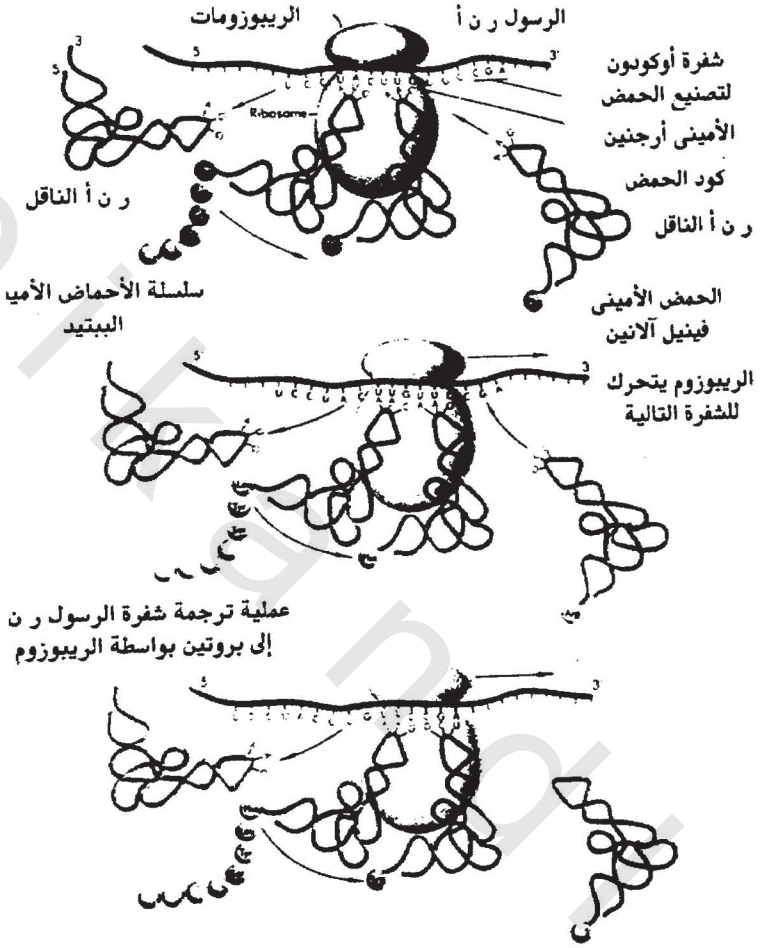
وبذلك فإن المادة الوراثية تتحكم فى إظهار تأثيراتها الوظيفية عن طريق تكوين الرسائل التى تحمل الشفرات الوراثية على هيئة جزيئات خاصة من ر ن أ (وتسمى الرسول (m-RNA) وتسمى هذه العملية " النسخ " Transcription .وهذه المرسالات (m-RNA) لا تلبس أن ترتبط مع أجهزة تخليق البروتين فى الخلية المسماة "الريبوزومات" لكى تترجم الرسائل إلى بروتينات فيما يسمى بعملية الترجمة (Translation) حيث يشارك نوعان جديدان من جزيئات ر ن أ هى ر ن أ الريبوزى (r-RNA) و ر ن أ الناقل (t-RNA) والمعادلة التالية تلخص هذه العقيدة الوراثية:

د ن أ ← (ر ن أ الريبوزى، ر ن أ الناقل) ← بروتين

نسخ ترجمة

والريبوزومات هى التى تقوم بترجمة الرسائل (التى يحملها الرسول ر ن أ (m-RNA) إلى بروتين ولكى تفعل ذلك فإنها تحتاج إلى نوع ثالث من ر ن أ يعرف باسم "ر ن أ الناقل"

وكل جزئ من ر ن أ الناقل يحمل حمضًا أمينيًا معيناً كما يحمل مضاد الكودون – الرسول ر ن أ يحمل الكودون أو شفرة القواعد الثلاثية – (شكل ١٦) المناظر وهذه قطعة صغيرة من ر ن أ للارتباط بكودون معين من ر ن أ الرسول.



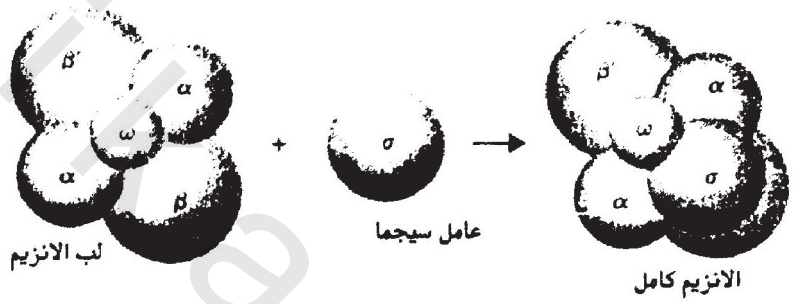
شكل (١٦) ويعمل الريبوزوم بمثابة أداة صيد تأتى بالجزئيات الملائمة من رنا الناقل.. وعندما يتصل مضاد كودونات الناقل مع كودونان متحاوران من رنا الرسول فإن حمضهما الأنيين يتدانيات لأن يتحدا معًا كجزء من أحد البروتينات ويمر الريبوزوم عبر رنا الرسول ماراً بكودون واحد فى كل مرة ومضيفاً الأحماض الأمينية المتتابعة إلى السلسلة حتى يصل إلى إشارة وقف عندما يصل إلى منطقة غير مشفرة.

آلية النسخ فى الكائنات الحية

فى الكائنات الحية بدائية النواة (مثل البكتريا) عملية النسخ تبدأ عندما يتعرف إنزيم النسخ بوليميراز ر ن أ (Polymerase-RNA) على تتابع معين عند بداية الجين أو البروموتر

(Promotor) وكذلك يسمى بادئ النسخ – وهذه التتابعات التى يجب أن يتعرف عليها الإنزيم تعرف باسم صندوق تاتا (TATAbox) وكذلك بعض التتابعات التى تبعد عن التتابع الأول عشرات النيوكليوتيدات (ولكنها لا ترتبط مباشرة بالإنزيم)، وبطريقة خاصة يتفكك الحلزون عند منطقة الجين المراد نسخه وتبدأ عملية النسخ أو البلمرة. وهذا الإنزيم يتكون من عدة أنواع من السلاسل الببتيدية والإنزيم الكامل يتكون من ارتباط ٦ وحدات بروتينية هى:

وحدتين ألفا (∝)، وحدة واحدة بيتا (ß)، بيتا داش (ß')، وحدة واحدة (ø)، وحدة واحدة زيتا (شكل ١٧).



شكل (١٧) انزيم البلمرة والنسخ

وسجما يمكن أن تنفصل منفردة ويسمى الباقى:لب الإنزيم". وتقوم وحدة سجما بالتعرف والارتباط بالبروموتر، ثم يرتبط باقى الإنزيم بوحدة سيجما ويبدأ الإنزيم بإضافة القواعد النيوكلوتيدية ونسخ الجين وعملية البلمرة وإضافة القواعد المكملة للتتابع. والارتباط بين القواعد المتتابعة يتم بواسطة روابط معينة وينتج عنهاجزئ ر ن أ الرسول. وهذه العملية تتم بدقة فائقة لا تسمح بحدوث أى خطأ وحتى الآن لم يستطع العلماء معرفة الدقة الفائقة لهذه العملية.

والى جانب ضرورة وجود منطقة البروموتور التى تقع على مسافة ١٠٠ قاعدة قبل منطقة بدء النسخ والتى تحتوى على صندوق TATA فلابد من تواجد تتابع آخر يقع قبل ذلك بكثير ويبعد آلاف القواعد عن منطقة بدء النسخ ويطلق على هذه المنطقة البعدية اسم المعزز (Enhancer).

وعملية إنهاء النسخ عملية معقدة. وقد وجد أن جزيئات ر ن أ الرسول لا تحتاج إلى عملية توضيب (Processin) بل تكون نشطة من بداية تخليقها وتكون قصيرة العمر، ويتم هدمها إنزيميًا بعد ترجمتها مباشراً.

أما فى الكائنات الراقية (حقيقية النواة) مثل إنسان فعملية النسخ تختلف فى عدة وجوه، فالإنزين المسئول عن النسخ تختلف عنه فى الكائنات بدائية النواة – وكذلك تركيب منطقة بدء النسخ (البروموتر) كما يوجد اختلاف جوهرى فى عملية توضيب الرسول بعد نسخة وقبل عملية الترجمة إلى بروتين.

فإنزيمات النسخ فى مميزة النواة (RNA-Polymerase) يوجد منها ثلاثة أنواع:

فالإنزيم رقم II يتعرف على منطقة هامة فى المعقد المكون من د ن أ وعامل النسخ المعروف باسم (TF-II D). وعامل النسخ هو البروتين الذى يرتبط بالتتابع المحفوظ فى صندوق TATA وهذه المنطقة (TATAAA)(TATAAA) تقع عادة قبل بدء النسخ بحوالى ٢٥–٣٥ قاعدة. ويتكون عامل النسخ من بروتين حيث يرتبط مع نوعية من الـ د ن أ (وهو عامل ضرورى لنسخ معظم أو كل الجينات التى يتم نسخها بالإنزيم رقم II.

فالإنزيم يتعرف أولاً على أوامر الابتداء فى البروموتور. وعملية ارتباط الإنزيم والجزء المراد نسخه (الجين) غير واضحة حتى الآن..

وقد وجد أن هناك قدرًا كبيرًا من د ن أ فى الكائنات الراقية لا يقوم بنشاط جينى فعال ويطلق عليه "د ن أ المتكرر" وأن هناك مناطق فى الـ د ن أ (Repetitive) وأن هناك مناطق فى الـ د ن أ لا تتواجد فى ر ن أ الرسول أثناء إعداده بعد النسخ.

وقد أطلق على هذه المناطق "المناطق المتخللة بين الجينات)(Introns) أو الانترونات أما المناطق التى تنسخ وتظهر على ر ن أ الرسول فتسمى المناطق الجينية الخارجية (Exons) أو الاكسونات. أى أن هناك عدداً محدودًا من الجينات فى الكائنات الراقية يشفر ويعبر عنه إلى بروتينات. وأن الغالبية العظمى للشريط الوراثى لا تعمل، وأن ١٠–١٥% أو أقل من جملة الشريط الوراثى هى الجينات العاملة أما الباقى فتعرف بالجينات الكاذبة وهى لا تعمل بسبب عدم وجود مقطع المستبدئ (البروموتور) فيها لأنها لازمة لعملية النسخ وتكوين ر ن أ الرسول.

فالخلية البشرية تحتوى على ما يربو من ٣٨–٤٠ ألف جين يعمل منها فقط ١٠–١٥% أما الجينات الأخرى فهى فى حالة كمون، وتقسم هذه النسبة إلى ٨% مسئولة عن تكوين الأعضاء، ١٧% للتمثيل الغذائى والحيوى، ١٢% مسئولة عن الدفاع والمناعة، ١٢% مسئولة

عن الانقسام، ١٢% مسئولة عن تنظيم وإعطاء إشارات الوظائف إلى الجسم، ٢٢% مسئولة عن تصنيع البروتينات المختلفة، ١٧% غير معلوم الوظيفة.

وكل فرد يحوى نسختين من كل جيناته تقريبًا. وفى بعض الأحيان يوجد نسخة بعض الجينات المتنحية (الجين المتنحى لا يعمل بمفرده ولكن بتواجد النسختين تظهر الصفة) وعلى النسخة الأخرى جينات سائدة وكذلك توجد بعض البدائل للجينات وهذه البدائل لا تعمل كما يجب. وكذلك النسختان تحملان الجينات المميزة لكل نوع كما فى الإنسان ففيه مجموعة كاملة من الجينات للصفات البشرية وكذلك فى الأنواع الأخرى توجد مجموعة من الجينات التى تميزها. وهذه المجموعة تمرر كاملة إلى الأبناء حتى لا ينجب إلا نفس النوع. والأب ينقل نسخة واحدة من هذه الجينات إلى الأبناء عن طريق الحيوان المنوى وكذلك الأم تنقل نسخة واحدة إلى الأبناء عن طريق البويضة معنى ذلك أننا نمرر نسختى كل جين إلى نسلنا وبذا يرث الطفل مزيجًا من جينات والديه.

والبويضة المخصبة تحتاج إلى نسختين (واحدة من الأب والأخرى من الأم) وهاتان النسختان تعطيان مكونات مختلفة قليلاً من المعلومات. ثم تنقسم الخلية ٠الزيجوت التى تحتوى على نسختين من كل جين) إلى خلايا بها هاتان النسختان وبالتالى كل الأنسجة المكونة للجنين حيث تعملان وفق ما جاء بهما تبعًا لقواعد السيادة والتنحى.

ماهية الحياة

فهل الحياة هى النتيجة النهائية لخصائص المواد التى تكونها؟ وهل هى ماكينة جزيئية وهل الكائن الحى كومة من الجزيئات!؟

إن الخلية تمثل الحد الذى تفنى الحياة تحته أى هى أصغر ما يمكن أن يسمى "حيا" وإن الخلية وحدة عاملة.. وإذا ما سألنا عن السبب فى تحرك العضلات ولماذا ترى العين وهناك تفاصيل لا حصر لها تجعل الموضوع مذهلاً فى تعقيده.. ولم يقدم التقدم العلمى حتى الآن تفسيرات لهذه النظم المذهلة فى قاموس الحياة.

obeikandl.com