

الطفرة

Mutation

لم يكن التنوع هو بهجة الحياة فحسب وإنما أحد المكونات الأساسية للطبيعة. إن مصدر هذا التنوع هو الطفرة الجينية وسواء كان ضاراً أو نافعاً، تولّد تغيرات الـDNA أغلب التنوعات التي تمر عبر غربلة الانتخاب الطبيعي وفقاً لنظرية التطور.

بعد أن نشر داروين كتاب أصل الأنواع عام 1859، أصبحت عملية التطور مقبولة على نحو واسع من علماء الطبيعة. على الرغم من اعتقاد الكثيرين بأن هذا الكتاب صنع حالة من القناعة فيما يخص «النشوء والارتقاء»، إلا أنهم شككوا أيضاً في آلية داروين للقوة المحركة للانتخاب الطبيعي. ومن ثمّ فقد ظهر العديد من النظريات المنافسة بين ثمانينيات القرن التاسع عشر وثلاثينيات القرن العشرين. وقد عُرفت تلك الحقبة بـ «كسوف الداروينية».

كانت نظرية الطفرة إحدى النظريات البديلة التي توصل إليها عالم النبات الهولندي هوجو دي فريس Hugo De Vries والتي ساعدت في إعادة اكتشاف تجارب مندل مع نبات البازلاء. اكتشف فريس بعد مرور أكثر من 13 عاماً على تهجين أزهار الربيع البرية العديد

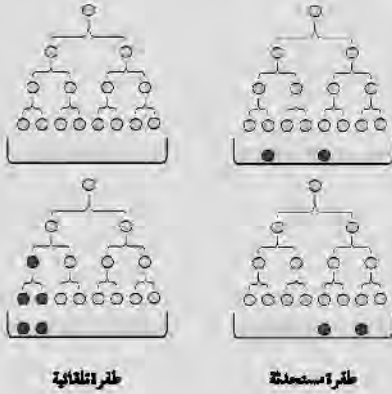
الخط الزمني

1901م	1910م	1927م
قدم دي فريس نظرية الطفرات للتطور لخلق الأنواع.	مكّنت الطفرات الطبيعية العالم مورغان من إثبات أن الجينات تُحمّل على الكروموسومات.	أثبت مولر أن الأشعة السينية (X-rays) يمكن أن تحفز الطفرات الاصطناعية.

من المتغيرات التي اختلفت عن سلالة الآباء النقية إلى درجة أنها بدت مثل طلائع في نوع جديد.

تجربة لوربا ودلبروك

هل يتم الانتخاب الطبيعي قبل وجود الطفرات أم هل دفع الانتخاب الطبيعي كائنًا ليتطافر؟ إذا حدثت الطفرات سلفًا، كانت مستعمرات من البكتيريا قد قاومت الفيروسات (سوداء اللون) التي توزع عشوائيًا. إذا حدثت الطفرات فيما بعد، تصبح المقاومة غير مكتملة. ومن هنا توصل العالمان سلفادور لوربا وماكس دلبروك من خلال هذه التجربة إلى أن الطفرات تحدث تلقائيًا.



وبدلاً عن عملية التغير التدريجي التي تتم عن طريق الانتخاب الطبيعي ارتأى دي فريس أن تلك الأنواع نشأت فجأة عن طريق قفزات أو طفرات. وجدت الدراسات الأخيرة أن الكروموسومات أُعيد ترتيبها في تلك النباتات المطفرة لكن لم يكن معروفاً سبب الطفرات حتى بدايات القرن العشرين.

الاختلافات الوراثية

أصبحت لفظة «طفرة» مرتبطة بالتغيرات الجينية وذلك بعد أن أثبت عالم الأحياء الأمريكي توماس هانت مورغان عام 1910 أن الجينات تُحمّل على الكروموسومات. كان التقدم في أبحاث علم الوراثة بطيئاً بسبب ندرة وجود الطفرات الطبيعية.

1942م	1943م	1947م
دفع أورباخ وروبسون الطفرة كيميائياً باستخدام غاز الحردل.	أثبت لوربا ودلبروك بالتجربة أن الانتخاب الطبيعي لا يدفع إلى الطفرة.	ادعى هالدين أن الذكر يساهم في التطافر التطوري أكثر من الإناث.

تغلب عالم الوراثة هيرمان مولر Hermann Müller أحد تلاميذ مورغان على نقطة الخلاف تلك من خلال تحفيز الطفرات الاصطناعية. وكان مولر أول عالم وراثة يتوصل إلى هذه الفكرة في عام 1927 أنشأ مولر أكثر من مئة طافر Mutant عن طريق تعريض الحيوانات المنوية لذبابة لجرعة كبيرة من الأشعة السينية (X-rays) مما أدى إلى إعادة خلق طافرات طبيعية مثل ذبابة الفاكهة ذات العينين البضاوين التي هجنها مورغان، إلى جانب ذباب آخر له نمط شكلي جديد. لاحظ مولر أن الطافرات قد أُعيد تنظيمها في ترتيب خطي بطول الكروموسومات، وبالرغم من أن الأشعة كانت غالبًا قاتلة أو تسبب العقم إلا أن كثيرًا من الناجين نقلوا الطفرات إلى الأجيال المتعاقبة.

يعتبر الاختلاف الوراثي هو وقود التطور، فبحلول ثلاثينيات القرن الماضي بقي سؤال مهم عالق؛ هل تحدث الطفرة قبل الانتخاب الطبيعي أم بعده؟ من حيث المبدأ قد يعمل الانتخاب الطبيعي قبل تواجد الطفرات أو يدفع كائنًا للتطافر. في عام 1943 قام عالما الأحياء سلفادور لوريا Salvador Luria وماكس دلبروك Max Delbrück باختبار هذه البدائل (انظر المربع - ص 59) واستنتجا أن الطفرات تحدث بصورة عشوائية عبر الزمن دون الاستجابة إلى الانتخاب الطبيعي.

تغيرات DNA

تختلف الطفرات الجينية عن تلف DNA في اتجاه واحد مهم وهو استقرار نسبي يسمح لها أن تُورث، وقد تكون تلك التغيرات التي تحدث للـ DNA كبيرة أو صغيرة. وقد كانت إعادة الترتيبات التي شوهدت في تجربة دي فريس على أزهار الربيع البرية وفي تجربة مورغان على ذبابة الفاكهة طفرات كروموسومية، وكانت النتيجة طي وتحريك قطع الـ DNA (انقلابها ونقلها) إلى كروموسوم آخر. من الممكن أن يتم حذف أو مضاعفة منطقة الكروموسوم، وربما يؤدي إلى اختلاف عدد النسخ الذي يقلل أو يرفع عدد النسخ في الجينات، وبدوره يشبط أو يدعم مستويات البروتين.

يتج عن تبديل حرف واحد من الـ DNA «طفرة نقطية» فبالرغم من صغر حجمها إلا أن لها بالغ الأثر إذا خبطت الجين. تُملئ الشفرة الجينية بحيث تقرأ الجينات في إطارات مكونة من كلمات

ثلاثية الحروف، فعند إضافة أو حذف حرف أو اثنين من الأسس تنشأ «طفرة إزاحة الإطار» frameshift mutation التي تغير المعلومات إلى كلام غير مفهوم، وبنفس الطريقة إذا حُذف الحرف الأول من (bat ate bug) تصبح (-ata teb ug). عندما يتم استبدال أحد الأسس بغيره، يمكن أيضاً أن يأتي بطفرة «عديمة المعنى» تترجم «بالتوقف» في الشفرة الجينية أو تحول «التوقف» إلى أحماض أمينية، ويتج منها بروتين ممتد بصورة غير طبيعية.

من الممكن أن يغير استبدال

الحرف الواحد ترجمة الكلمة الجينية إلى إنتاج أحماض أمينية خاطئة، فمثلاً تحدث «طفرة مغلوطة» في جينات الإنسان مثل الهيموجلوبين حيث يُستبدل جزيء كاره المياه بجزيء آخر يفضل المياه ويسبب تكتل البروتين معاً. بصورة طبيعية يتسبب ذلك في أن تصبح كرات الدم الحمراء على شكل

معدلات الطفرة في الإنسان

كيف تكون الطفرات الجديدة شائعة؟ أثبت علماء الوراثة عند مقارنة سلسلة الـ DNA بأفراد العائلة بأن معدل الطفرة النقطية هو 0.000000012 لكل قاعدة لكل جيل أو واحدة في كل 83 مليون حرف. بالنظر إلى جينوم الإنسان فإنه يزيد طوله عن 3 بلايين حرف، وهذا يعني أنك ترث حوالي 40 طفرة جديدة على رأس المزيج النادر للكروموسومات التي ترثها من أبويك. ويمكن للطفرات أن تورث إذا حدثت في خلايا الحيوانات المنوية أو البويضة «الخط الجنسي» وليس في أنسجة الخلايا الجسمية. (لهذا السبب لا ينتقل التطفر الجسدي المفرط وتغيرات الـ DNA في جينات الأجسام المضادة التي تسمح باكتساب المناعة من الأبوين للطفل). في عام 1947 طرح عالم الأحياء البريطاني ج. ب. س. هالدان J.B.S Haldane أن الذكور يساهمون في طفرة التطور أكثر من الإناث. وهذا ما يعرف بـ «طفرة الانحياز الذكوري». حيث تحدث للذكور طفرات من ثلاث إلى أربع مرات في الخط الجنسي لأن خلايا الحيوانات المنوية تنقسم باستمرار في الرجال مما يحدث طفرات أثناء تكرار الـ DNA.

قرص وتنحني حتى تأخذ شكلاً هلالياً وتتحول لمرض الخلايا المنجلية، الأنيميا. إن كنت تحمل نسختين من الجين الطافر فإن هذا مضر لأن الخلايا المشوهة أقل قدرة على حمل الأكسجين ومن ثم تُسد الأوعية الدموية وتختنق الأنسجة نسبياً وتؤدي إلى نوبة أو سكتة قلبية. وعلى الرغم من ذلك، يمكن أن يكون لهذا المرض بعض الفائدة في البيئة الصحيحة. حيث إن حمل جين طافر واحد فقط يحمي الإنسان من الملاريا لأن الطفيلي لديه صعوبة في الإصابة بمرض الخلايا المنجلية لذلك تفضل الطفرة المصابة بالملاريا المستوطنة الانتخاب الطبيعي في العشائر.

المطفرات Mutagens

قد تنجم الطفرات التلقائية عن مصادر فيزيائية، كيميائية أو بيولوجية. وتعتبر الحرارة واحدة من أكثر هذه المصادر شيوعاً. ومصدر آخر هو الأشعة فوق البنفسجية التي تغير الحروف من C إلى T وتصنع انتفاخات صغيرة في الحلزون المزدوج. تستطيع ماكينة الترميم في الـ DNA الموجودة في خلايا البشرة أن تصلح تلك الطفرات، ولكن تعتبر الإصابة بمرض جفاف الجلد المصبغ xeroderma pigmentosum «يكون التطافر الجيني القاعدة الأساسية للتطور العضوي وبالتالي يحدث لأغلب تعقيدات الكائنات الحية.» حالة نادرة في إصلاح الجينات المعيبة كما أنها

هيرمان مولر

تصبح عُرضة للإصابة بمرض سرطان الجلد بنسبة 100٪ ما لم تبتعد بعيداً عن أشعة الشمس. تُنتج المطفرات الطبيعية وتجتث من خلال عمليات خلوية عادية لتمنع تدمير الـ DNA مثل تنشيط أنواع الأكسجين (ذي الجذور الحرة). تعتبر المسرطنات carcinogens من أشهر المطفرات الكيميائية التي ينجم عنها مرض السرطان، كما يعتبر غاز الخردل أول مطفرة اصطناعية اكتشفها عالِم الوراثة شارلوت أورباخ Charlotte Auerbach وج. م. روبسون J. M. Robson في الحرب العالمية الأولى عام 1942 كسلاح كيميائي لديه خواص متطافرة.

بالنسبة لنظرية التطور، يعتبر التطور ذاته هو أشهر الطفرات التي حققتها الكائنات والطفيليات الجينية. تتسبب حركة الفيروسات والعناصر القابلة للنقل حول الجينوم في تحرك الـDNA إلى أماكن جديدة، على سبيل المثال، تحدث الطفرات أيضاً عبر أخطاء تناسخ الـDNA. تعتبر الطفرات التلقائية أساسية للتطور لكنها تضر الكائنات لذلك تتحايل الخلايا وتحاول أن تنقذ نفسها باستخدام ترميم الـDNA في إصلاح التغيرات.

الفكرة الرئيسية

تغيرات الـDNA هي مصدر الاختلافات البيولوجية