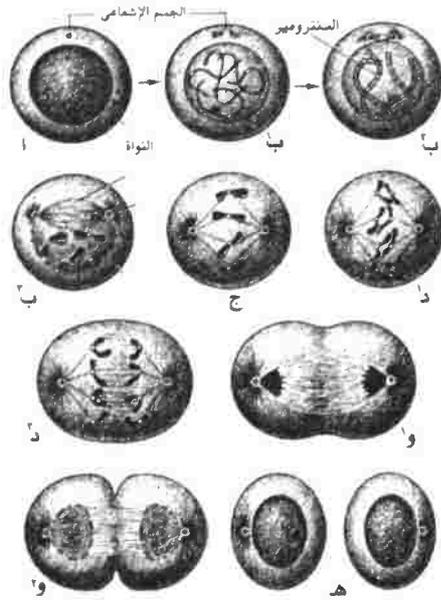


## **الفصل الثاني**

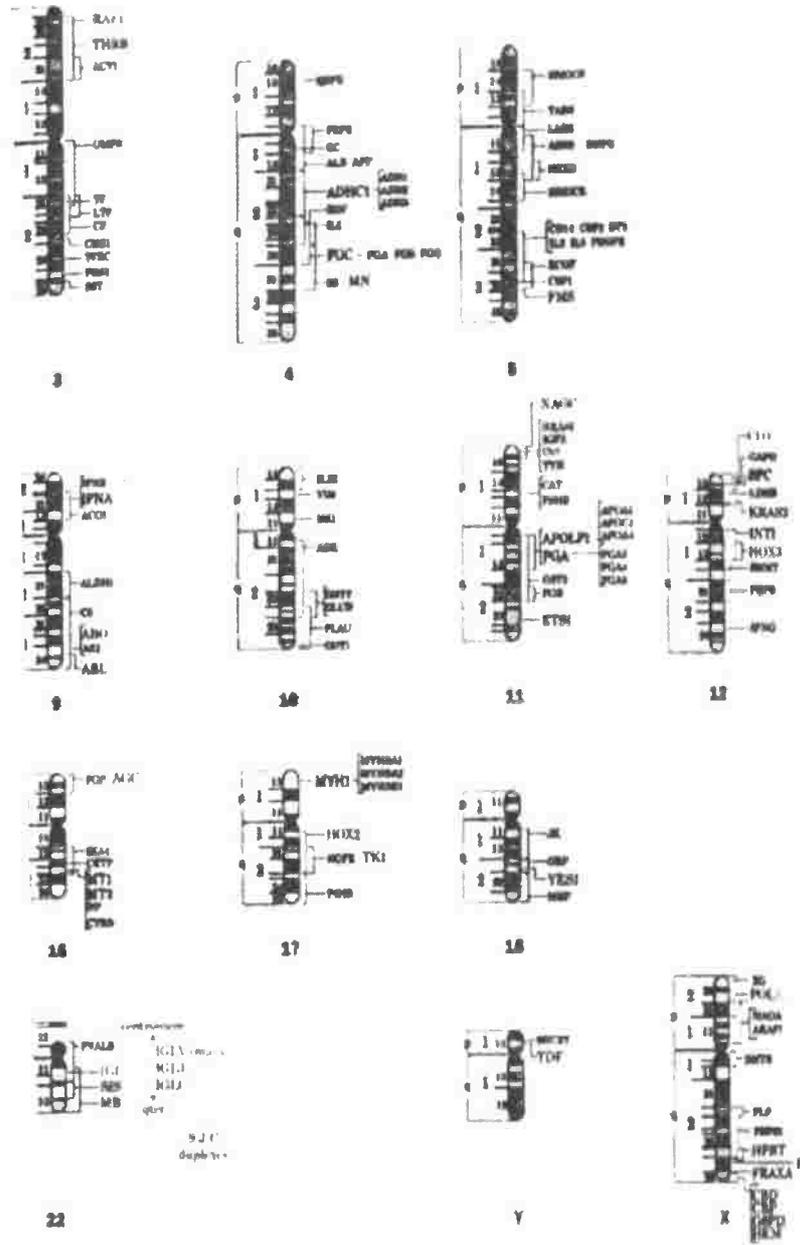
### **جينات الإنسان**



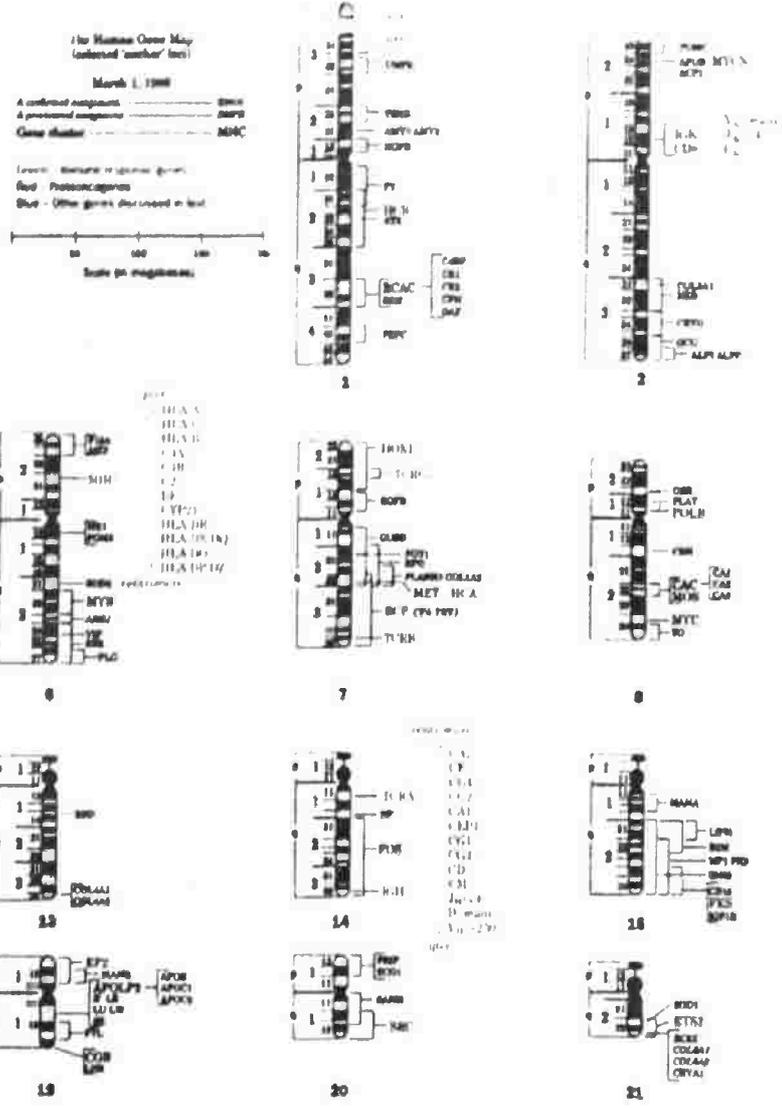
شكل (٨): نواة الخلية ويتضح بها الكروموسومات أثناء انقسام الخلية (خطوات الانقسام)

تشمل النواة في خلية الإنسان ٤٦ كروموسماً (شكل ٩) ويحتوي كل كروموسوم على حوالي ١٠٠ ألف كيلوبيز. يمكن دراسة هذه الكروموسومات أثناء انقسام الخلية في (طور يسمى الميتافيز، شكل ٨) حيث إنها تفصل (الكروموسومات) عن بعضها وهي ترى متقاربة من بعضها وتوجد في محور الخلية المنقسمة وقد تم تقسيم هذه الكروموسومات بعد صبغها وتصويرها وقصها بعد التصوير بطريقة متفكك عليها (كاربوتيب Karyotype) وترصيد هذه الكروموسومات بطريقة معينة لدراستها. وتقسّم بعد تصويرها إلى مجموعات تبعاً لطولها وموقع ما يسمى بالسنترومير.

- ( أ ) الطور البيني: تبدأ الخلية في 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 سنتروميير.
- (ب) المرحلة الاستوائية: يظهر جسمان شعاعيان (السنترومير) بكل قطب من الخلية ويتصل كل منها بالكروموسومات عند نقطة السنتروميير عن طريق خطوط رقيقة مغزلية.
- ( د ) المرحلة الانفصالية: يبتعد كروماتيدى كل كروموسوم عن بعضها إلى جهة مقابلة في 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 الكروموسومات.



شكل ( ٩ )  
 كروسومات الإنسان والخريطة الجينية



شكل ( ١٠ )  
كروموسومات الإنسان والخريطة الجينية

## والمجموعات هي: (شكل ١٠):

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

## • الكروموسومات الجنسية

كروموسوم (X) وكروموسوم (y)

(X) يتبع المجموعة (ج) في الطول، (y) يتبع المجموع (ف).

يتراوح حجم الكروموسوم الواحد من جزء من الميكرون إلى ٤٠٠ ميكرون ويتكون الكروموسوم من عدد ٢ كروماتيد (خيوط طويلة) يضمها السنتروميير. والسنتروميير يقسم كل كروموسوم إلى ذراع قصيرة (أ) وذراع طويلة (q).

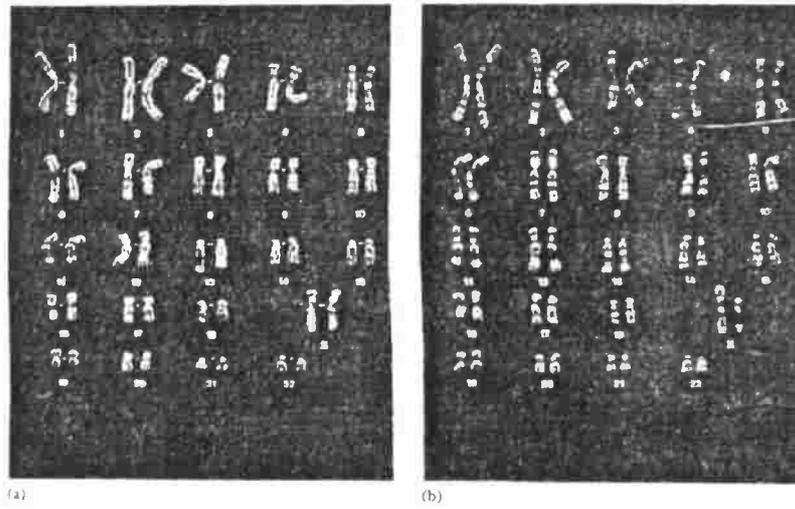
وقد تم دراسة كل كروموسوم على حدة باستخدام طرق الصباغة الحديثة أو ما يسمى بطريقة التّحزيم (banding) وهي تقسيم الكروموسوم عرضياً إلى حزم صغيرة لونها فاتح أو داكن تبعاً للطريقة المستخدمة في الصباغة.

وعدد الحزم العرضية في الكروموسوم الواحد حوالي ١٠٠٠ حزمة وتحتوي كل حزمة على ٥٠ جينا وكل جين يحتوي على ٤٠ كيلو بيز (قاعدة) من الحمض النووي د ن أ (الكيلو بيز = ١٠٠٠ قاعدة).

وكل كرموسوم يمثل بذراع قصير "P" وبذراع طويل "q" من نقطة التحام الكروماتيديين عند السنتروميير .

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

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



شكل (١١) كروموسومات الإنسان

وأية صفة وراثية يحددها على الأقل عاملان وراثيان أحدهما من الأب والآخر من الأم وهذان العاملان على نفس المكان من أزواج الكروموسومات المتماثلة. وعندما توجد جينات مختلفة على نفس زوج الكروموسوم.. يقال إنها متصلة (linked) وأثناء الانقسام الميوزى (أثناء تكوين الجاميطات. البويضة فى الأنثى أو الحيوان المنوى فى الذكر) يحدث تبادل بين الكروماتيديين المتشابهين للكروموسوم، وأى مسافة نسبية بين الجينات على أى كرموسوم معين تقاس بتكرار العبور بينهما أو التبادل بينهما حيث تقاس المسافة بين الجينات بوحددة خريطة "map unit" وهى تساوى ١% عبور وتسمى "سنتى مورجان" Centi Morgan (cM). وهى تعادل تقريباً ألف كيلو بيز أى = ١٠<sup>٦</sup> 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 مزدوجاً أى موجوداً فى كلا الكروموسومين 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 (والتي 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 الكولاجين 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 تشترك بالأشياء ثم تمزقها أو تجعلها تتحد معاً 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)

واللوبل المزدوج نفسه مبهم بعض الشيء ولكن لو أمكننا نزع أحد خيوطه من الخلية ثم تجفيفه وفرده فسيبدو شكل الجزئ بسيطاً كالسلم المتنقل فهناك دعامتان جانبيتان طويلتان تمسكان بسلسلة منتظمة من الدرجات وتركيب الدعامتين عادى وليس فيه ما يثير. أما الدرجات فلها شأن آخر فهي تتكون من أربعة أنماط مختلفة كل منها يحوى إشارة مختلفة. هي بالنسبة للجزئ كالنقط والشرف 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 ص ٣٧) إلى بروتينات. وكل جين (أى كل رسالة شفرة كاملة) ينتج بروتيناً 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 ال 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 جداً 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 الـ دي اكس  
النوى (المنقوص الأوكسجين) 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.



جزئ الد 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 + مجموعات فوسفات ويلتصق بجزئ السكر من الجانب أحد القواعد الأربعة الآتية:

(Adenine (A)	( أ )	الأدينين ويرمز له بالرمز
[Cytosine ©]	( س )	سيتوزين ويرمز له بالرمز
[Guanine (G)]	( ج )	جوانين ويرمز له بالرمز
[Thymine (T)]	( ت )	ثيامين ويرمز له بالرمز

ويلتصق الشريطان معاً عن طريق هذه القواعد بحيث يتقابل دائماً أ مع ت وكذلك ج مع س عن طريق رابطتين أو ثلاثة أربطة أى أن هناك ألف فيزيقية بينها تسبب نزوعها إلى الالتصاق وللزوجين أشكالاً مكملية كالقفل والمفتاح وبذا تتوافق أ مع ت فقط و ليس مع ج أو س وتسمى هذه الأزواج أزواج القواعد المكملية 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. ونظراً لأن احتمالات تكوين ثلاثيات من القواعد الأربعة تصل إلى ٦٤ احتمالاً وبما أنه يوجد فقط عشرون حامضاً أمينياً فإنه معنى ذلك أن يكون للحمض الأمينى الواحد أكثر من شفرة ثلاثية مسؤولة 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 التريتوفات 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 وبالتالي

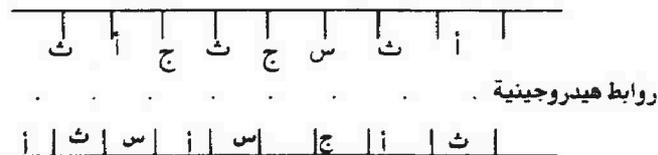
تغير نوع البروتين المنتج. وبالتالي فإن هذا البروتين قد يكون مرغوب فيؤدي إلى نتيجة ضارة بالخلية أو بالجسم، ومثال لقراءة هذه الشفرات في المثال التالي:

GUU      GCU      AAg      AGA      GGC  
 فالين      آلانين      ليسين      أرجنين      جليسين

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

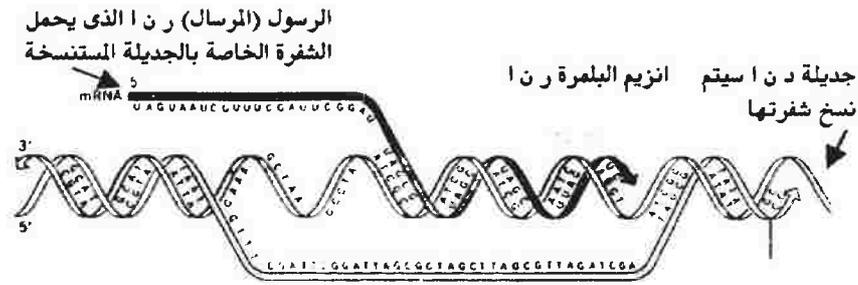
شكل (١٣) : ثلاثيات القواعد التي تحمل كل ثلاثية شفرة خاصة بحامض أميني

وقد اكتشف العلماء أن العديد من البكتيريا والخمائر تنتج أنزيمات يمكن قطع شريط الحامض النووي في أماكن معينة من هذه الثلاثينات وأنزيمات أخرى يمكنها لصق هذه الثلاثينات في أماكن معينة أخرى وهكذا تمكن العلماء من قص الشريط ولصقه حسب الطلب تماماً 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 النووي في خلية البنكرياس بالإنسان ولصقها في شريط الحامض النووي لخلية بكتيرية مثل بكتيريا القولون (E.coli) وبذلك تصبح هذه البكتيريا قادرة على إنتاج الأنسولين الأدمى وذلك في 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 أميني فمعنى ذلك أن الجين المسئول عن إنتاجه يحمل ٩٠٠ زوج من القواعد. وهناك جينات مسئولة عن بدء إنتاج البروتين وجينات مسئولة عن إيقاف إنتاج أي بروتين حسب الطلب مثل المصنع تماماً 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 وبالتالي تتوقف الخلية عن الإنتاج وتتم هذه العمليات بآلة غاية في الدقة أي أن كل شيء مبرمج مثل الكمبيوتر وتترتب هذه القواعد على الشريطين (أو الجديلتين) للـ د ن أ كالاتي:



وهكذا بتتابع خاص حسب الجين.

أى أن كل زوج من هذه القواعد يرتبط بروابط كيميائية ضعيفة نسبياً تسمى الروابط الهيدروجينية وهي 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 كالاتى (شكل ١٤):



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

والجين الواحد يحتوى على ٤٠ كيلو بيز فى الإنسان، أى ٤٠٠٠٠٠٠ تتابع ثابت وخاص (مميز لكل جين ومختلف فى الجينات الأخرى) من القواعد النيروجينية. وهذا التتابع يفرق بين جين وآخر ويطلق على هذه التتابعات "الشفرة الوراثة".

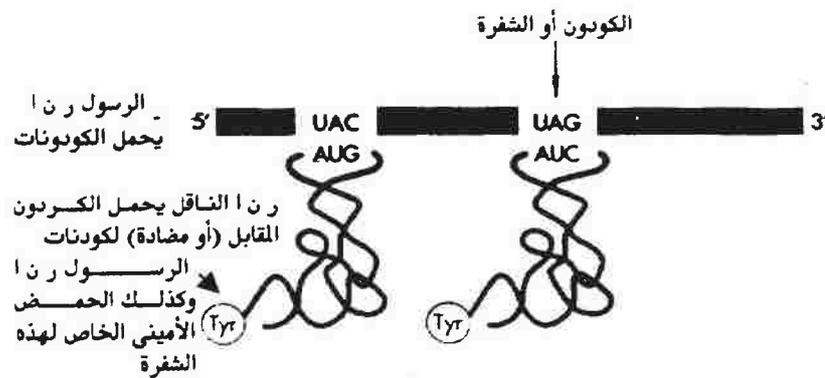
الجينات تنظم تخليق البروتينات: فصناعة البروتين مجرد قراءة للبيانات المشفرة فى الـ د ن ا الكرموسومى ثم - وبمعاونة مجموعة من الإنزيمات وجزئيات مساعدة أخرى - تجمع الأحماض الأمينية فى تتابع معين، ويشترك فى هذه العملية عدد من الجينات بجانب الجين الذى يشفر لهذا البروتين . فهناك جينات مختلفة تشفر للإنزيمات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

يتم تخليق البروتين أساساً 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 مؤقتاً عن بعضها فإن كلا منهما يعمل كقالب لتكوين جديله من الرسول ر ن ا. ويتم تكوين جديلة الرسول بواسطة إنزيم خاص فى النواة يسمى إنزيم البلمرة وهو الإنزيم يربط نفسه فوق موقع معين من الـ د ن ا (بداية الجين) ويتحرك هذا الإنزيم على طول جديلة الـ د ن ا

(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 النيروجينية 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 في الخلية.

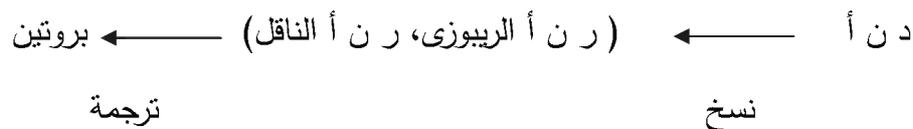
والتتابعات المكونة من ثلاث قواعد متتالية في ر ن أ الرسول تسمى كودونات (شكل

:١٥)



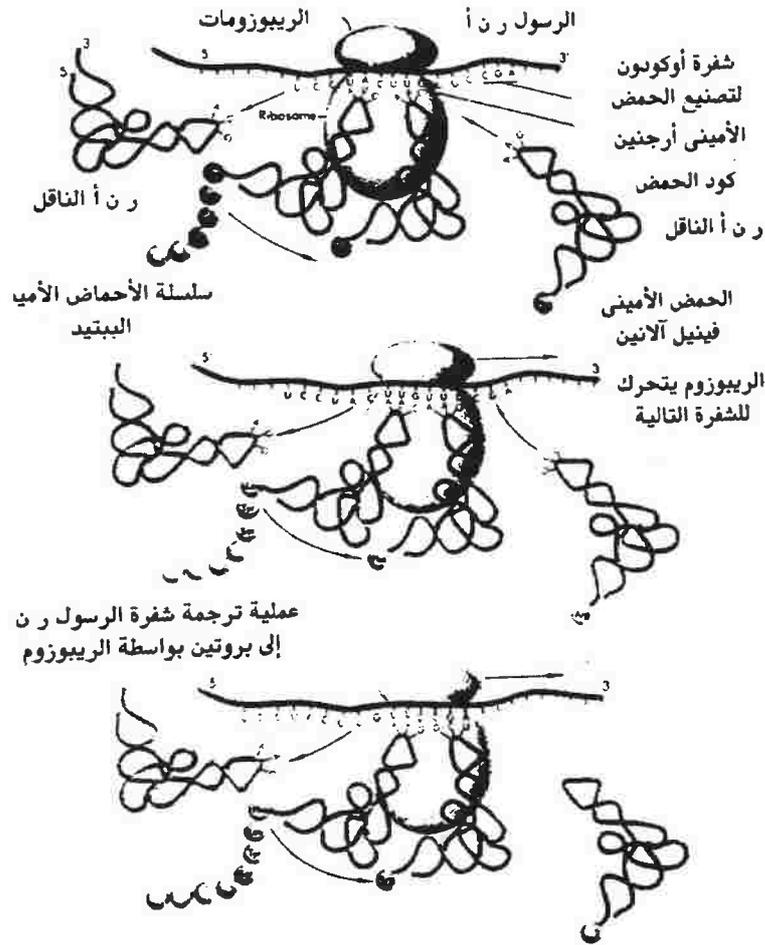
شكل (١٥) كودونات الرسول ر ن أ (الشفرة) وكذلك مضادات الكودونات أو الكودونات المقابلة على ر ن أ الناقل

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



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

وكل جزء من ر ن أ الناقل يحمل حمضاً أمينياً 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.



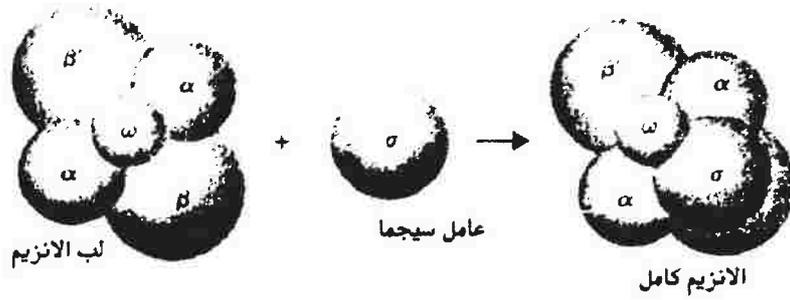
شكل (١٦) ويعمل الريبوزوم بمثابة أداة صيد تأتي بالجزئيات الملائمة من رنا الناقل.. وعندما يتصل مضاد كودونات الناقل مع كودونات متحاوران من رنا الرسول فإن حمضهما الأئين يتدائيات لأن يتحدا معاً كجزء من أحد البروتينات ويمر الريبوزوم عبر رنا الرسول ماراً بكودون واحد في كل مرة، ومضيفاً الأحماض الأمينية المتتابعة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

## آلية النسخ في الكائنات الحية

في 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 التي يجب أن يتعرف عليها الإنزيم تعرف باسم صندوق تاتا (TATAbox) وكذلك بعض التتابعات التي 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 هي:

وحدتين ألفا (  $\alpha$  )، وحدة واحدة بيتا (  $\beta$  )، بيتا داش (  $\beta'$  )، وحدة واحدة (  $\omega$  )، وحدتين زيتا (شكل ١٧).



شكل (١٧) انزيم البلمرة والنسخ

وسجما يمكن أن تتفصل منفردة ويسمى الباقي: لب الإنزيم". وتقوم وحدة سجما بالتعرف والارتباط بالبروموتر، ثم يرتبط باقي الإنزيم بوحدة سيجما ويبدأ الإنزيم بإضافة القواعد النيوكليوتيدية ونسخ الجين وعملية البلمرة وإضافة القواعد المكملة للتتابع. والارتباط بين القواعد المتتابعة يتم بواسطة روابط معينة وينتج عنها جزئ 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 التي تقع على مسافة ١٠٠ قاعدة قبل منطقة بدء النسخ والتي تحتوى على صندوق TATA فلا بد من تواجد تتابع آخر يقع قبل ذلك بكثير ويبعد آلاف القواعد عن منطقة بدء النسخ ويطلق على هذه المنطقة البعيدة 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 إنزيمياً بعد ترجمتها مباشرة.

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

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

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

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

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

وقد أطلق على هذه المناطق "المناطق المتخللة بين الجينات"(Introns) أو الانترونات أما المناطق التي تنسخ وتظهر على ر ن أ الرسول فتسمى المناطق الجينية الخارجية (Exons) أو الاكسونات. أي أن هناك عدداً محدوداً من الجينات في الكائنات الراقية يشفر ويعبر عنه إلى بروتينات. وأن الغالبية العظمى للشريط الوراثي لا تعمل، وأن ١٠-١٥% أو أقل من جملة الشريط الوراثي هي الجينات العاملة أما الباقي فتعرف بالجينات الكاذبة وهي لا تعمل بسبب عدم وجود مقطع المستبدئ (البروموتور) فيها لأنها لازمة لعملية النسخ وتكوين ر ن أ الرسول.

فالخلية البشرية تحتوي على ما يربو من ٣٨-٤٠ ألف جين يعمل منها فقط ١٠-١٥% أما الجينات الأخرى فهي في حالة كمون، وتقسم هذه النسبة إلى ٨% مسئولة عن تكوين الأعضاء، ١٧% للتمثيل الغذائي والحيوي، 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 تقريباً. وفي بعض الأحيان يوجد نسخة بعض الجينات المتتحية (الجين المتتحي 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 مزيجاً 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 •الزيجوت التى تحتوى على نسختين من كل جين) إلى خلايا بها هاتان النسختان وبالتالي كل الأنسجة المكونة للجين حيث تعملان وفق ما جاء بهما تبعاً لقواعد السيادة والتتحي.

## 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 "حياً" وإن الخلية وحدة عاملة.. وإذا ما سألنا عن السبب فى تحرك العضلات ولماذا ترى العين وهناك تفاصيل لا حصر لها تجعل الموضوع مذهباً فى تعقيده.. ولم يقدم التقدم العلمى حتى الآن تفسيرات لهذه النظم المذهلة فى قاموس الحياة.