***التشوهات او الاعتلالات الكروموسومية*** ***Chromosome Aberration***

***تكمله الطفرة الوراثية Genetic Mutation***

***ثالثا: حسب تأثيرها على البنية التركيبية او تركيب البروتين الناتج: وتقسم الى***

1. الطفره النقطية (Point mutation) : سميت بالنقطية لأنها تتضمن استبدال قاعدة نتروجينية واحده فقط وتسمى بالاستبدال المتكافئ (Transition substitution) اذا حدث استبدال لبيورين ببيورين او بايرميدين ببايرميدين (من نفس المجموعه) في حين تسمى بـالاستبدال الغير المتكافئ (Transversion substitution) اذا حدث استبدال لبيورين ببايرميدين والعكس صحيح (من مجاميع مختلفه) وكما موضح ادناه:

5'-AAT CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TTA GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type

5'-AAT CGT GAC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TTA GCA CTG GGA TGG AGG TTT-5'

Mutant type (Transition)

5'-AAT CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TTA GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type

5'-AAT CGT GCC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TTA GCA CGG GGA TGG AGG TTT-5'

Mutant type (Transversion))

وكنتيجه لهذه الطفره النقطية تكون واحده من الأنواع التالية:

* **الطفرات النقطية الغير متحسسة Non sense** :وتنتج عندما يحدث استبدال لقاعدة ضمن شفره تشفر الى واحده من شفرات ***الايقاف*** ومثالها:

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Wild type mRNA

Transcription

Translation

Wild type Protein

5'-AUG CGU GGC CCU ACC UCC AAA-3'

Met Arg Gly Pro Thr Ser Lys

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC TAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG ATT-5'

Mutant type DNA (Transversion)

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Mutant type mRNA

Transcription

5'-AUG CGU GGC CCU ACC UCC UAA-3'

Translation

Mutant type Protein

Met Arg Gly Pro Thr Ser STOP

* **الطفرات النقطية خاطئة التحسس Missense** :وتنتج عندما يحدث استبدال لقاعدة ضمن شفره تشفر الى ***حامض اميني مختلف*** تماما عن الأصلي:

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Wild type mRNA

Transcription

Translation

Wild type Protein

5'-AUG CGU GGC CCU ACC UCC AAA-3'

Met Arg Gly Pro Thr Ser Lys

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Mutant type DNA (Transversion)

5'-ATG CGT GGC CGT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GCA TGG AGG TTT-5'

5'-AUG CGU GGC CGU ACC UCC AAA-3'



Translation

Mutant type Protein

Met Arg Gly Arg Thr Ser Lys

* **الطفرات النقطية الصامتة Silent** :وتنتج عندما يحدث استبدال لقاعدة ضمن شفره تشفر الى ***نفس الحامض الاميني*** الأصلي:

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Transcription

5'-AUG CGU GGC CCU ACC UCC AAA-3'

Wild type mRNA

Translation

Met Arg Gly Pro Thr Ser Lys

Wild type Protein

Wild type DNA

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Mutant type DNA (Transition)

5'-ATG CGT GGC CCC ACC TCC TAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGG TGG AGG ATT-5'

Transcription

5'-AUG CGU GGC CCC ACC UCC AAA-3'

Mutant type mRNA

Translation

Met Arg Gly Pro Thr Ser Lys

Mutant type Protein

1. طفرة إزاحة الإطار (Frameshift Mutation) : وتشمل الحذفDelete او الاضافة Insert لقاعدة نتروجينية او اكثر وسميت بهذا الاسم لأنها تغير في شكل كل التسلسلات التي تليها وكما موضح في المثال التالي:

لدينا الجملة THEBIGCATATETHERAT  
بعد تقسيمها لثلاثيات تصبح كالتالي THE BIG CAT ATE THE RAT   
عند حذف حرف تصبح الجملة THEIGCATATETHERAT   
بعد تقسيمها لثلاثيات تصبح كالتالي THE IGC ATA TET HER AT 

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

Wild type DNA

Transcription

5'-AUG CGU GGC CCU ACC UCC AAA-3'

Wild type mRNA

Translation

Met Arg Gly Pro Thr Ser Lys

Wild type Protein

**Insert A**

Wild type DNA

5'-ATG CGT GGC CCT ACC TCC AAA-3'

3'-TAC GCA CCG GGA TGG AGG TTT-5'

5'-ATG CG**A** TGG CCC CAC CTC CTA A-3'

3'-TAC GC**T** ACC GGG GTG GAG GAT T-5'

Mutant type DNA (Transition)

Transcription

5'-AUG CGA UGG CCC CAC CUC CUA A-3'

Mutant type mRNA

Translation

Met Arg Trp Pro His Leu Leu

Mutant type Protein