Remove Watermark Now

علم الوراثة Genetics

مقدمة

علم الوراثة Genetics هو العلم الذي يتناول دراسة الوراثة والتنوع في الكائنات الحية، متضمنا دراسة المكونات الوراثية والصفات الوراثية لكائن حي او جنس من الاجناس أو مجموعة كائنات حية، بالإضافة الى الاليات التي تؤثر على هذه الصفات.

يمت علم الوراثة بصله قوية مع الطب وكل أقسام علوم الحياة وعلم الانسان (Anthropology) والكيمياء الحيوية (Biochemistry) و علم الفسلجة (Physiology) وعلم النفس (Psychology) وعلم البيئة (Ecology) بالاضافة الى علوم اخرى كما ان لعلم الوراثة بجزئيه النظري والتجريبي تطبيقات مباشرة في أليات الامراض الوراثية والسيطرة عليها بالاضافة الى التطبيقات الزراعيه له و تعد معرفه اساسيات علم الوراثة وتطبيقاته جزء مهم من التعليم الطبي.

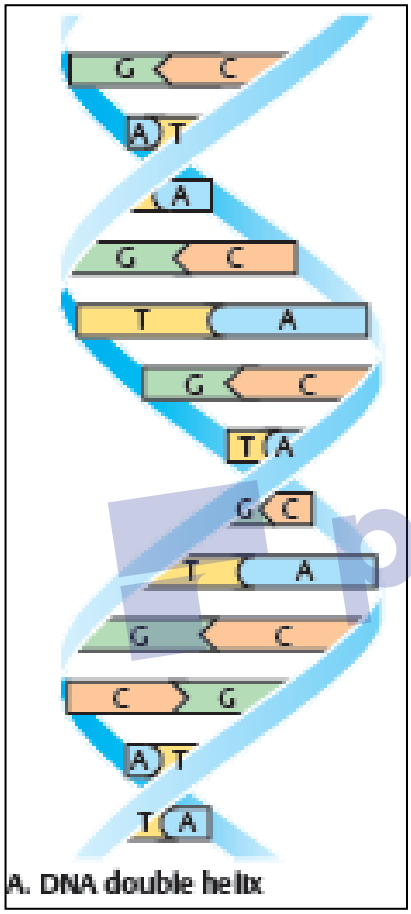
يحتوي الجسم البشري على اكثر من عشرة ترليونات خلية (10^{13})، كل خلية من هذه الخلايا تحتوي برنامج يحتوي المعلومات الضرورية للحياة (ما عدا كريات الدم الحمراء). تنتقل هذه المعلومات من خلية الى اخرى خلال الانقسام الخيطي ومن جيل الى الجيل الاخر من خلال خلايا متخصصة هي الخلايا الجرثومية (Grem cells)، البويضات Oocytes و الحيامن Spermatozoa.

يجب ان تنتقل هذه المعلومات الوراثية بأمانة من تامة من جيل الى اخر، ورغم ذلك فيجب ان تكون لها القابلية للتأقلم على التغيرات البيئية طويلة الامد. ان الاخطاء تحدث خلال صيانة ونقل المعلومات الوراثية على الرغم من وجود نظام معقد للتحري عن هذه الاخطاء وتصحيحها. تتم معظم العمليات الحيوية في الكائنات الحية بواسطة البروتينات. يتكون البروتين من سلسلة من الاحماض الامينية تترتب بتسلسل خطي (متعدد الببتيد polypeptide) ومن ثم يتخذ البروتين شكل ثلاثي الابعاد أو قد ترتبط مع متعدد ببتيد أخر وهذا يؤدي الى تحديد

pdfelement

تخصص ووظيفة هذا البروتين. تشكل المعلومات الوراثية المخططات الاساسية لبناء البروتينات في الخلايا الحية. لا تنتج الخلايا كل انواع البروتينات بل تنتج مجموعة محددة تبعا لنوع الخلية والوقت المناسب لانتاج البروتين. تشفر المعلومات الوراثية الخاصة بتصنيع البروتينات في وحدات خاصة تدعى **مورثات أو جينات (Genes)**.

الجينات Genes



A. DNA double helix

الجينات هي الوحدة الاساسية للوراثة وهي تتمثل بتسلسل في قطعة DNA تشفر لتصنيع متعدد ببتيد واحد. تشكل القواعد النيتروجينية الـ DNA و يوجد اربع قواعد نايتروجينية بال DNA، هي الادينين Adenine والكوانين Guanine و الثايمين Thymine والسايتوسين Cytosine يرمز لها ب A G T C على التوالي. تشفر الاحماض الامينية العشرين التي تشكل الكائن الحي بواسطة شفرة من ثلاث قواعد نايتروجينية تشكل الشفرة الجينية Genetic code أو Triple codon.

تختلف اعداد الجينات في الكائنات الحية تبعا لمدى تعقيد الكائن، وتتراوح بين حوالي 5000 جين بالبكتيريا الى 6241 في الخمائر و 13601 في حشرة ذبابة الفاكهة. بينما يبلغ عددها 22000 جين في الانسان. مما يثير الدهشة ان عدد الجينات اللازمة لدعم الحياة خلوية مستقلة هو عدد منخفض نسبيا، حوالي 250–400 في الكائنات بدائية النواة. ان مجموع الجينات وال DNA في كل خلية من خلايا الكائن الحي يدعى **Genome**. وبالمثل مجموع البروتينات في الكائن الحي يسمى **Proteome** والعلوم التي تدرس هذه المواضيع تسمى Genomics و Proteomics، على التوالي.

تقع الجينات على الكروموسومات، وهي تراكيب معقدة توجد في نواة الخلية تتكون من DNA وبروتينات خاصة. تأتي الكروموسومات بشكل ازواج، أحدهما يشتق من الاب والثاني من الام. يملك الانسان 23 زوجا من الكروموسومات، تسمى من 1–22 بالاضافة الى كروموسوم X وكروموسوم Y عند الرجل أو كروموسومي X عند المرأة. تترتب الجينات بشكل خطي على طول الكروموسوم، ولكل جين موقع محدد على الكروموسوم يدعى **Gene locus**.

تترتب الجينات في الكائنات المتقدمة في تسلسلات مشفرة Coding sequences وتسلسلات غير مشفرة Non–coding sequence تدعى ال **Exons** و ال **Entrons**، على التوالي. تختلف الجينات من حيث الحجم وعدد وحجم ال exons بالاضافة الى التسلسلات التنظيمية (Regulatory sequences). تحدد التسلسلات التنظيمية حالة الفعالية الجينية التي تدعى التعبير الجيني (Gene expression). معظم الجينات في الخلايا المتمايزة والمتخصصة تكون غير فعالة. ان 90% من ال DNA للكائنات المتقدمة لا يحمل معلومات مشفرة للبروتينات.

تاريخ علم الوراثة

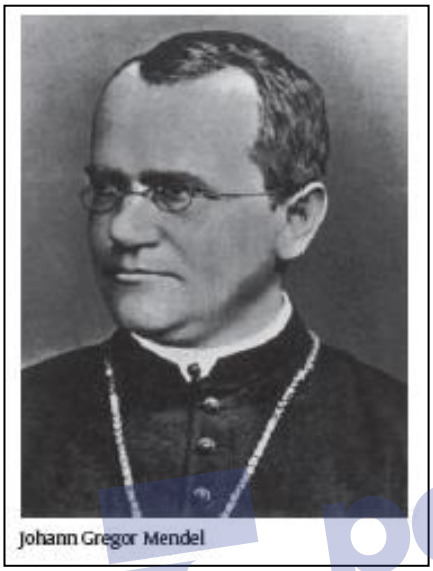
ان فضول الانسان لمعرفة كيفية انتقال الصفات الوراثية هي قديمة قدم الانسانية نفسها. فمنذ اقدم العصور لاحظ الانسان ان الابناء يشبهون ابائهم واجدادهم وبعض أقاربهم. لاحظ ارسطو في عام 300 قبل الميلاد ان الصفات المميزة للشعر و الاظافر وحتى طريقة المشي من الممكن ان تورث من الاباء وتظهر في الابناء. يبدو ان طبيعة الوراثة كانت من المسلمات ألطبيعية ولكن العوامل والقوانين التي تتحكم في وراثة الصفات كانت غير مفهومة. كانت هناك العديد من التفسيرات كانت مشتقة من الاعتقادات السائدة انذاك مثل السحر والالهة والاعتقادات الخرافية الاخرى.

في ذلك الوقت، كانت النظرية الاكثر قبولا لدا المجتمعات بان الوراثة هي عملية خلط، لان الابناء يظهرون تخافيف مختلفة لصفات الاباء. كان مفهوم الخلط متلائما مع التفكير السائد في الازمنة القديمة وهو يفسر لماذا بعض الابناء يشبهون ابائهم والبعض الاخر لا يشبهونهم. تشبه هذه الافكار نظرية (الصفات المكتسبة) للعالم لامارك بعد 22 قرنا.

ظهرت اولى النظريات المادية في تفسير الوراثة من العاملين في مجال تضريب النباتات الذين كان لديهم الخبرة لتجربة تقنيات مختلفة في التضريب للحصول على تنوعات عديدة

Remove Watermark Now

بالنباتات. في منتصف القرن الثامن عشر، قام عالم التصنيف السويدي كارلوس لينيوس (Carolus Linnaeus) بالاضافة الى مختصين في تضريب النباتات من المانيا هما Josef Gottlieb Kölreuter و Karl Friedrich Von Gaertner بالتضريبات اختبارية اصطناعية وحصلوا على نباتات هجينة. قام Kölreuter بنشر كتاب حول هذه التضريبات حيث وصف اكثر من 500 تجربة تضريب على النباتات و كانت مشاهداته مشابهة الى مشاهدات مندل ولكنه فشل في تفسيرها.

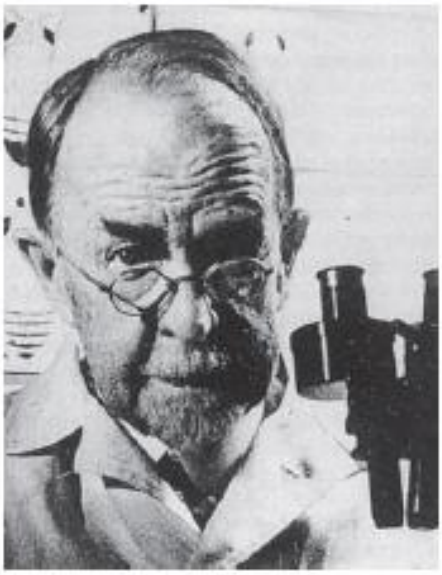

Johann Gregor Mendel

في عام 1864 قام جورج يوهان مندل باجراء تضريبات تجريبية في نبات البازلاء و استنادا الى نتائج تضريباته، استنتج مندل ان الوراثة تستند الى عوامل مفردة تكون مستقله عن بعضها البعض و تنتقل العوامل من جيل الى اخر بنمط متوقع، ويكون كل عامل مسؤولا عن صفة معينة ممكن ملاحظتها على النبات. سمى الصفة التي يمكن مشاهدتها بالنمط المظهري Phenotype. أما المعلومات الوراثية التي تحدد هذه الصفة سماها Genotype. لم تلقى اعمال مندل اي اهتمام حتى بداية القرن العشرين.

في عام 1906 اقترح عالم الحياة البريطاني William Bateson مصطلح Genetics كحقل من حقول البايولوجيا مخصص للتحري عن القوانين التي تحكم الوراثة. أعاد 3 علماء هم Correns و Tschermak و De Vries اكتشافات مندل في العام 1900. ادخل مصطلح Gene للدلالة على العوامل التي تنقل الصفات الوراثية عام 1909 من قبل العالم البايولوجي الدنماركي Wilhelm Johannsen و بدئا من العام 1901، استخدمت الوراثة المندلية في تحليل انماط توارث الصفات في النباتات والحيوانات وحتى الانسان.

اكتشفت الكروموسومات في العام 1879 من قبل Flemming في الانقسام الخيطي للخلايا بينما وضع مصطلح Chromosome من قبل Waldeyer في العام 1888.

Remove Watermark Now



Thomas Hunt Morgan

في العام 1910 اصبح علم الوراثة حقلا علميا مستقلا عندما أخضع Thomas H. Morgan ذبابة الفاكهة *Drosophila melanogaster* الى دراسات وراثية نظامية في جامعة كولومبيا في نيويورك. أظهرت الدراسات الوراثية اللاحقة على ال *Drosophila* ان الجينات تترتب على الكروموسومات برتيب تتابعي. أجمل Morgan هذه النتائج في النظرية الكروموسومية في الوراثة chromosome theory of inheritance، وذلك في العام 1915.

بين عالم الرياضات الانكليزي G.H. Hardy و الطبيب الالماني W. Weinberg في عام 1908 ان الوراثة المندلية تخضع لتنظيمات معينة في التراكيب الوراثية السكانية. أدخل عمل هؤلاء العلماء المفاهيم الوراثية الى مربي النباتات والحيوانات بنجاح. وعلى الرغم من ان علم الوراثة اصبح من الحقول العلمية الثابتة خلال العقد الثاني من القرن العشرين، فان المعرفة عن الطبيعة الكيميائية للجينات تكادت ان تكون معدومة في ذلك الوقت.

Max Delbrück and Salvador E. Luria at Cold Spring Harbor (Photograph by Karl Maramorosch, from Judson, 1996)

أصبحت العلاقة الوثيقة بين الكيمياء الحياتية والوراثة ظاهرة عندما أثبت عمل العلماء Beadle و Tatum نظرية (جين واحد، انزيم واحد) (One gene, One enzyme) من خلال عملهم على فطر *Neurospora crassa* وذلك في العام 1941.

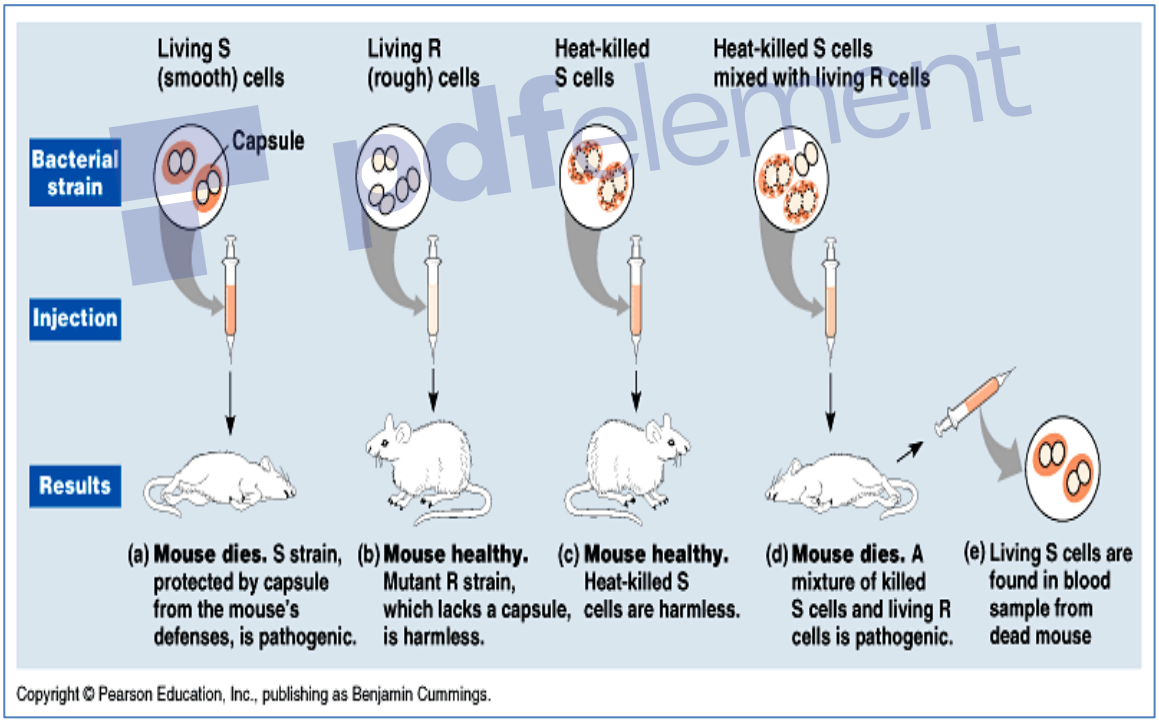
ابتدأ علم وراثة الاحياء المجهرية في العام 1943، عندما اكتشف كل من Salvador E. Luria و Max Delbrück الطفرات في البكتيريا. ومن التطورات المهمة

pdfelement

لهذا العلم في تلك الفترة هي اكتشاف اعادة الارتباط الوراثية Genetic recombination في البكتيريا و الفايروسات و البكتريوفاج.

الوراثة وال DNA

لاحظ F. Griffith في عام 1928 امكاني استحداث تغييرات وراثية دائمة في بكتريا الالتهاب الرئوي (*Streptococcus pneumonia*) بواسطة مستخلص خالي من الخلايا مستخرج من سلالات اخرى من نفس البكتريا ذات ضراوة عالية وهو ما وضع الاساس لمبدأ التحول (Transformation principle). اكتشف كل من Avery و MacLeod و McCarty ان DNA هي الجزيئة التي تحمل المعلومات الوراثية في البكتريا وانه هو ذاته العامل المساعد على التحول، وذلك في معهد Rockefeller في نيويورك عام 1944. وفي العالم 1952 اثبت كل من Hershey و Chase ان ال DNA وحده من يحمل المعلومات الوراثية وتم اقصاء الجزيئات الاخرى مثل البروتينات من هذه الوظيفة.

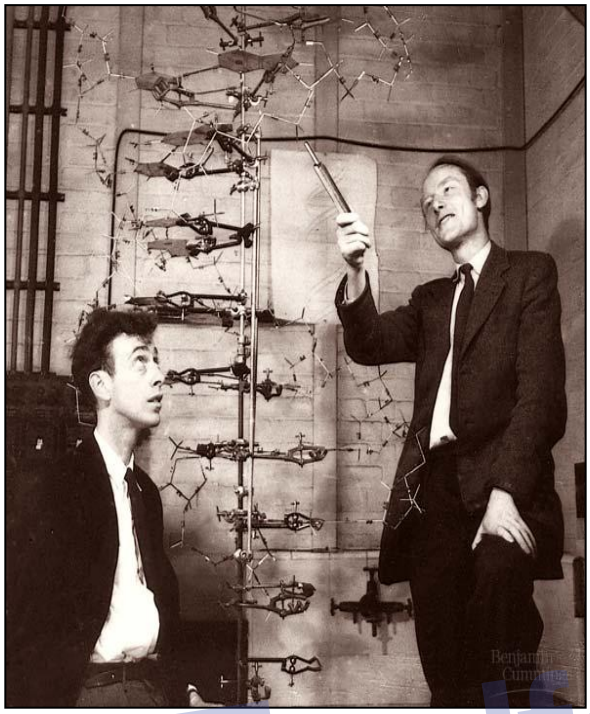


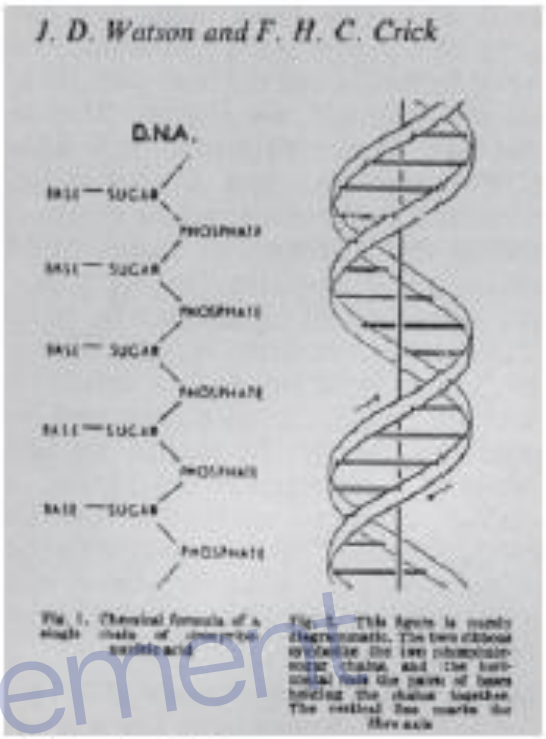
النحول الوراثي في بكتيريا الالتهاب الرئوي

مع هذه الاكتشافات العلمية اصبح تركيب ال DNA محور البحوث العلمية في البيولوجيا. تم حل هذا الموضوع على يد الامريكي James D. Watson البالغ من العمر 22 عاما انذاك والحاصل على زمالة دراسية في بريطانيا، مع الفيزيائي الانكليزي Francis H. Crick البالغ

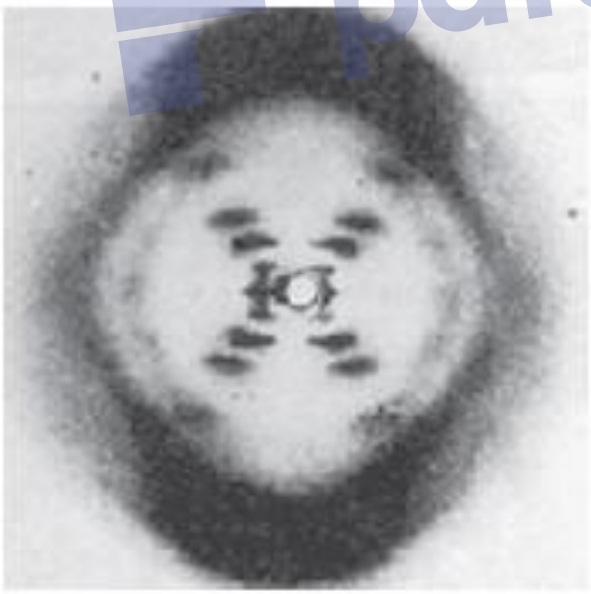
Remove Watermark Now

من العمر 36 عاما في مختبر Cavendish في جامعة كامبرج. في 22 نيسان عام 1953 قام هذا العالمان باقتراح تركيب ال DNA كحلزون مزدوج Double hilex وذلك في مقال قصير في مجلة Nature. يعد هذا الاكتشاف حجر الزاوية لعلم الوراثة المعاصر. اشتق تركيب





DNA structure 1953



X-ray diffraction pattern of DNA
(Franklin & Gosling, 1953)

Rosalind Franklin

ال DNA من خلال عمل كل من Maurice Wilkins و Rosalind Franklin الذي استند الى المعلومات التي وفرتها تقنية انحراف الاشعه السينية X ray refraction.

Remove Watermark Now

ان تركيب ال DNA كحلزون مزدوج مع وجود القواعد النايتروجينية الى الداخل قد ساعد على تفسير اثنين من المفاهيم الاساسية في الية الوراثة، الاول هو خزن المعلومات الوراثية في نمط خطي قابل للقراءة والثاني هو تضاعف المعلومات الوراثية لضمان انتقال دقيق لهذه المعلومات من جيل الى اخر. ان تركيب ال DNA اعتبر بداية عهد جديد في علم الوراثة والبايولوجي الجزيئي وقد ادى ذلك الاكتشاف مباشرة الى فهم تركيب المعلومات الوراثية.

عندما حدد F. Sanger في عام 1955 تتابع الاحماض الامينية في جزيئة الانسولين، وفر هذا الدليل الاول على التركيب الاولي للبروتين و دعمت هذه الملاحظات احتمال تعلق تسلسل الاحماض الامينية بالبروتينات بتسلسل النيوكيليوتيدات في ال DNA. ولكن ال DNA يقع في نواة الخلية في حين يتم تصنيع البروتين في السايتوبلازم، مما ادى الى الاستنتاج ان ال DNA لا يعمل بصورة مباشرة. ادى ذلك الى اكتشاف ان ال DNA ينسخ الى جزيئة مشابهة كيميائيا سميت Messenger ribonucleic acid (mRNA) من قبل Barnett, و Brenner, و Watts–Tobin عام 1961. ينقل ال mRNA المعلومات الوراثية من ال DNA من خلال تسلسل متناظر من النيوكليوتيدات.

في العام 2004، تم تحديد التسلسل الكامل للوحدات الاساسية التي تشفر للمعلومات الوراثية في الانسان من قبل منظمة دولية تظم العديد من دول العالم وذلك من خلال مشروع الجينات البشري (Human Genome Project)، وهو يعد من الانجازات المهمة في علم الحياة المعاصر. ورغم هذا التقدم الهائل في علم الوراثة فان الطريق يبقى طويلا قبل معرفة كيفية تفاعل الجزيئات الحيوية الوراثية مع بعضها في تكوين الكائنات الحية.

pdfelement

LEC.2

أســـاســـيات علم الوراثـــة

Principles of Genetic

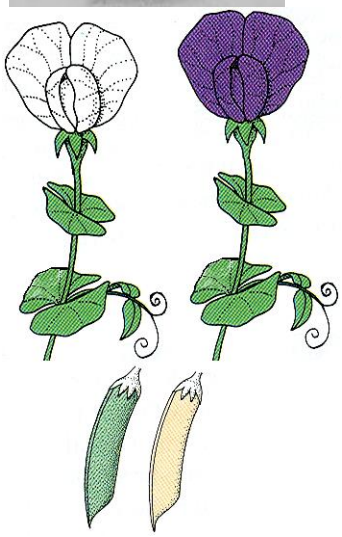
قبل التوصل إلى فهم عملية التوريث والآليات التي تتحكم بها، كانت فرضية التخليق هي الفكرة السائدة في المجتمع، إذ كان يُعتقد أن مولدات خلقية ذات طبيعة بروتينية موجودة في أعضاء الجسم المختلفة تنتقل لاحقاً عبر الدم إلى الأعضاء الجنسية للآباء والأمهات، لتظهر في خلايا الأبناء. لقد استمدت هذه النظرية أسسها من الأغريق القدماء وهي تشير إلى الدور المحوري للدم في نقل مولدات الخلق هذه من جيل لآخر، وبقيت مقبولة لأكثر من مئة عام.

لقد جاءت أول إشارة علمية تجريبية إلى عدم صحة نظرية التخليق عام 1870 على يد العالم فرانسيس غالتون. بالرغم من ذلك لاتزال حتى يومنا هذا جذور هذه النظرية متداولة في المجتمع من خلال بعض المصطلحات كالقول مثلاً بقرابة الدم، والدم النقي والدم الملكي.

5. 1. الراهب عالم الوراثة

وضع الراهب النمساوي غريغور مندل Gregor Mendel أسس علم الوراثة التي قادت إلى علم الوراثة الحديث. أظهر مندل بأن الصفات القابلة للتوريث تكون محمولة على وحدات منفصلة وتنتقل بشكل مستقل من جيل لآخر. لقد سمى مندل هذه الوحدات بالعوامل التي تسمى حالياً بالمورثات (الجينات).

تركزت تجارب مندل على نبات البازلاء *Pisum sativum* الذي يملك أزهاراً ذات إمكانية تلقيح ذاتي، ودرس طريقة توريث سبع صفات مختلفة في النبات (مثل: أزهار بنفسجية أو أزهار بيضاء، بذور مجعدة أو ملســـاء، نبات طويل أو قصير، قرون خضراء أوصفراء.....). وبلغ عدد النباتات التي استخدمها في تجاربه المختلفة مايزيد عن 28000 نبات بازلاء.

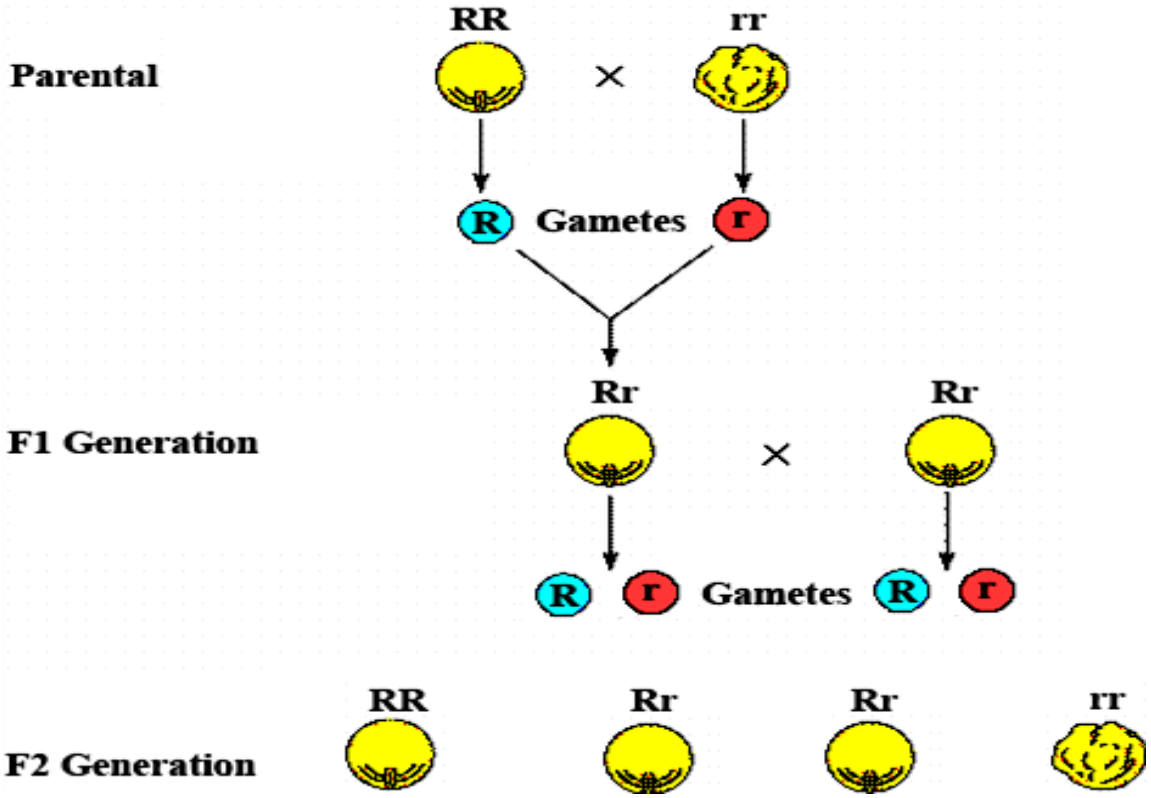


5. 2. الهجونة الأحادية:

درس مندل في البداية آلية توريث صفة شكل البذور من جيل نباتي لآخر، إذ قام بإجراء تجارب تهجين بين الآباء Parents لنباتات سلالة نقية ذات بذور ملساء ونباتات سلالة نقية ذات بذور مجعدة، فوجد أن بذور جميع نباتات الجيل الأول F1–generation كانت ملساء. زرع مندل هذه البذور الملساء في العام

التالي للحصول على نباتات الجيل الثاني F2–generation وعمد أن يكون تلقيح أزهارها ذاتياً، فوجد أن النباتات الناتجة تتوزع ضمن النسب الآتية: 75% ذات بذور ملساء، 25% ذات بذور مجعدة. أي أن نسبة الأملس إلى المجعد قد بلغت 1:3، وأشار مندل إلى صفة الملاسة على أنها الصفة السائدة، بينما كانت صفة التجعيد متنحية. وأكد على أن الصفة السائدة هي التي تظهر منفردة في الجيل الأول، بينما تظهر الصفة المتنحية في الجيل الثاني بنسبة منخفضة تعادل الربع.

يجري عادة استخدام الأحرف الكبيرة للتعبير عن الصفة السائدة ويشتق من الحرف الأول في الكلمة الانكليزية (أملس round: R)، بينما يجري الإشارة إلى الصفة المتنحية بأحرف صغيرة تمثل الحرف الأول أيضاً للصفة السائدة (مجعد r). اشار مندل إلى أن الصفات السائدة هي الصفات التي تظهر في الجيل الأول شريطة التهجين بين سلالتين نقيتين، ولاتستطيع الصفة المتنحية الظهور أو التعبير عن نفسها إلا في غياب الصفة السائدة.



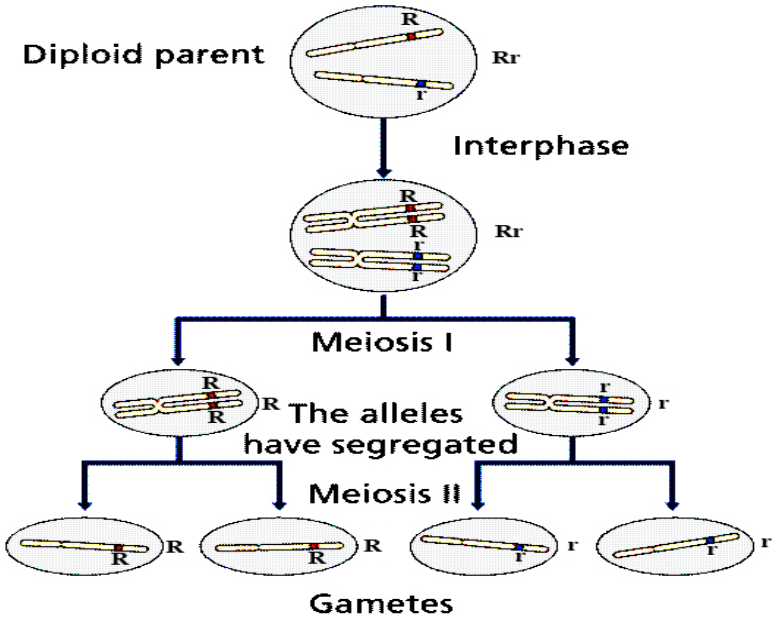
درس مندل طريقة توريث ست صفات أخرى تظهر أيضاً كل منها بشكلين مختلفين، وكانت من حسن حظ مندل ولسهولة تفسير النتائج جميع الصفات المدروسة هي من النمط سائد/ متنحي، ولايوجد بينهما مراحل وسيطة.

قادت مشاهدات مندل ونتائج تجاربه لكي يضع أسس قانونه الوراثي الأول الذي أسماه مبادئ الانعزال، ويتضمن الآتي:

- يتحكم في كل صفة عاملين وراثيين قابلين للانعزال أو الانفصال عن بعضهما.
- ينفصل هذين العاملين عن بعضهما إثناء إنتاج الأعراس التي تمثل البويضات أو النطاف.

لكي نفهم الوراثة المندلية لابد من التذكير بأن الخلايا الجسمية تحوي أزواج من الصبغيات، ويكون كل زوج صبغي مؤلف من صبغي من الخلية الأنثوية، وصبغي من الخلية الذكرية. تترتب المورثات التي أشار إليها مندل كعوامل على الصبغيات، وتوجد كل مورثة بنسختين (لاقحتين، أليلين Allales) في مكان محدد على زوج الصبغيين القرينين. فمثلاً في المورثة المسؤولة عن صفة شكل البذور التي تكون محمولة على زوج محدد من الصبغيات، وإذا كانت المورثة غير نقية (Rr) فإن ذلك يعني أن إحدى نسختيها وهي السائدة (R) تكون محمولة على أحد الصبغيات، بينما تكون نسختها الثانية المتنحية (r) محمولة على الصبغي القرين. هذا يعني أنه يمكن للمورثة أن توجد بأكثر من صورة ولهذا تتغير الصفة الظاهرية الناتجة عن نشاط ذات المورثة بحسب صورتها. فإذا كان الأليلان (النسختين) متماثلان كما هو الحال في البذور المجعدة (rr) تدعى المورثة عندها على أنها متماثلة اللواقح homozygous، وإذا كان الأليلان (النسختين) مختلفان كما هو الحال في بعض البذور الملساء (Rr) تدعى المورثة عندها على أنها متخالفة اللواقح heterozygous.

يشرح الانقسام الاختزالي الذي لم يكن معروفاً في عصر مندل آلية توريث الصفات وانتقال المورثات من الخلايا الجسمية الأبوية إلى خلايا الأعراس وذلك في الأعضاء الجنسية، كما هو موضح في الشكل الآتي:



استناداً إلى القانون الأول لمندل (قانون الإنعزال) نخلص إلى الآتي:

تحمل خلايا الكائنات الحية أليلين لكل مورثة مسؤولة عن صفة محددة، ويجري انفصال هذين الأليلين عن بعضهما أثناء تشكل الأعراس، بحيث تتلقى كل عروس أحد هذين الأليلين.

5. 3. مصطلحات وراثية:

لابد من التعريف ببعض المصطلحات الوراثية من أجل فهم مضمون عمل مندل، وماقدم هذا العمل من حقائق ومفاهيم تخدم علم الوراثة الحديث.

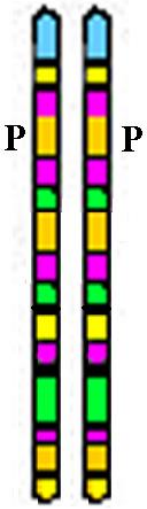
5. 3.1. المورثة Gene:

وهي تمثل الوحدة الوظيفية للوراثة التي تنتقل من الأباء إلى الأبناء. تمثل المورثة جزءً من شريط الـ DNA، وتحمل معلومات حول اصطناع نمط معين من البروتين الذي يجري التعبير عنه لاحقاً بالصفة.

5. 3.2. الأليلان Alleles:

وهما عاملان يتوضع كل منهما في مكان محدد على الصبغيين القرينين (أليل لكل صبغي)، ويشكلان سوية المورثة. إن التغيرات المتدرجة في الأليلات هي التي تعطي التدرج في بعض الصفات التراكمية التي تعتمد على عدد كبير من الأليلات كلون الشعر أو زمرة الدم. تأخذ الأليلات في الخلية شكلاً سائداً يعبر عن نفسه دائماً، أوشكلاً متنحياً لايستطيع التعبير عن نفسه بوجود الأليل السائد.

5. 3.3. متماثل اللواقح Homozygous:

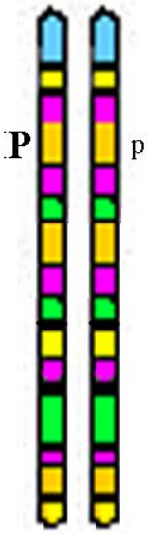


وهي الحالة التي يكون فيها الأليلان لمورثة محددة اللذين تم توريثهما من الأبوين متماثلين تماماً.

5. 3.4. متخالف اللواقح Heterozygous:

وهي الحالة التي يكون فيها الأليلان لمورثة محددة اللذين تم توريثهما من الأبوين مختلفين، أحدهما سائد يعبر عن نفسه والآخر متنحي.

5. 3.5. الصفة السائدة Dominant trait:



وهي الصفة التي يجري التعبير عنها دوماً بسبب وجود أحد الأليلين بشكل سائد، بغض النظر عن ماهية وطبيعة الأليل الآخر.

5. 3.6. الصفة المتنحية Recessive trait:

وهي الصفة التي لاتستطيع التعبير عن نفسها في حال وجود أحد الأليلين بشكل سائد، ولكنها تعبر عن نفسها عندما يكون الأليلان متماثلان ومتنحيان.

5. 3.7. النمط الظاهري Phenotype:

وهو التعبير الظاهري عن مورثة ما، مثل لون العيون، الوزن، لون البشرة.

5. 3.8. النمط الوراثي Genotype:

وهو الهوية الوراثية للكائن الحي التي توجد ضمن النواة، ولايمكن رؤيتها.

5. 3.9. مربع بانيت Punnett square:

وهو مربع على هيئة شبكة تم ابتكاره من قبل عالم الوراثة الانكليزي ريجينالد بانيت Reginald Punnett.

وهو يمثل الإمكانيات المحتملة التي يمكن أن تظهر فيها الأبناء نتيجة التهجين بين الأباء.

5. 4. الهجونة الثنائية

قام مندل بإجراء عمليات التهجين بين نباتات البازلاء آخذاً التطورات والتغيرات التي تطرأ على صفتين اثنتين مختلفتين في الأجيال اللاحقة، وهذا مادعي لاحقاً بالهجونة الثنائية.

عند إجراء التهجين بين نباتين أبوين يحملان صفتين مختلفتين ولكل صفة شكل سائد وآخر متنحي، لاحظ مندل أن جميع نباتات الجيل الأول كانت تحمل الشكل السائد لكل صفة، ولم يظهر الشكل المتنحي أبداً.

وعند إجراء التلقيح الذاتي بين نباتات الجيل الأول لاحظ أن النسب قد اختلفت تماماً عما هو عليه الحال في الهجونة الأحادية إذ كان هناك فقط أربع احتمالات توزعت وفق النسبة (3 سائد: 1 متنحي). لقد ظهر في الجيل الثاني للهجونة الثنائية ست عشر احتمالاً.

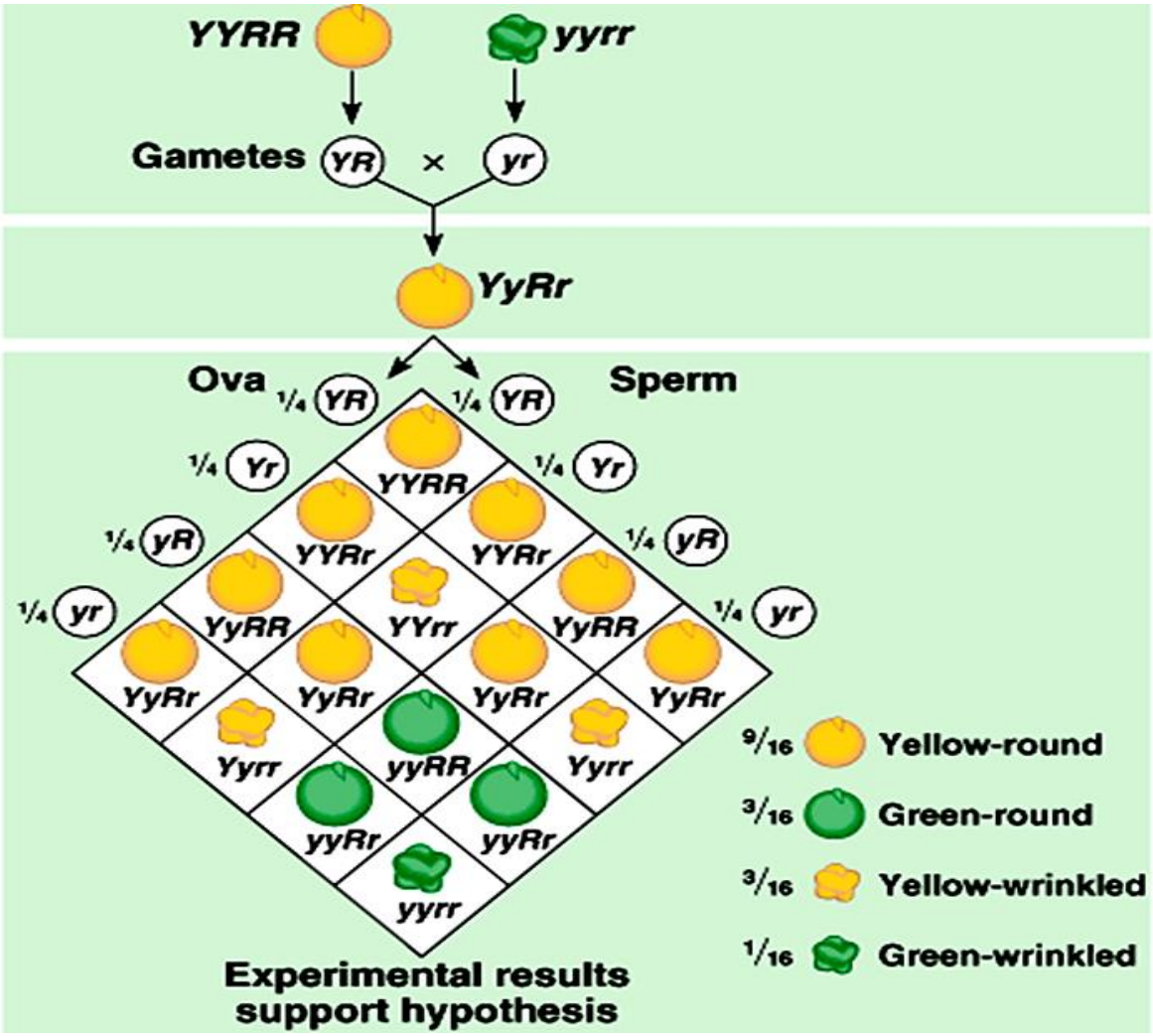
قام مندل في إحدى تجاربه بإجراء عمليات التهجين بين نباتين أبوين نقيين يختلفان عن بعضهما بصفتين متغايرتين، إذ كان أحد النباتين يعطي بذوراً صفراء (صفة اللون) ملساء (صفة الشكل)، بينما كان النبات الأب الثاني ينتج بذوراً خضراء مجعدة. تعد صفتي الملاسة (R) واللون الأصفر (Y) صفتين سائدتين على صفتي التجعيد (r) واللون الأخضر (y). وبما أن الأبوين ينتميان إلى سلالتين نقيتين فإن هذا يعني أن نمطيهما

الوراثيين سـيكونان على النحو (RRYY x rryy). ووجد مندل أن بذور جميع نباتات الجيل الأول كانت صفراء ملساء (الصفتين السائدتين).

قام مندل بزراعة بذور الجيل الأول وتركها تنمو لتعطي نباتات مزهرة، وعمد على جعل تلقيح الأزهار ذاتياً، فلاحظ أنه قد حصل على ستة عشر نمط ظاهري لبذور نباتات الجيل الثاني. باستخدام مربع بانيت يمكن لنا الآن توزيعها وفق النسب الآتية:

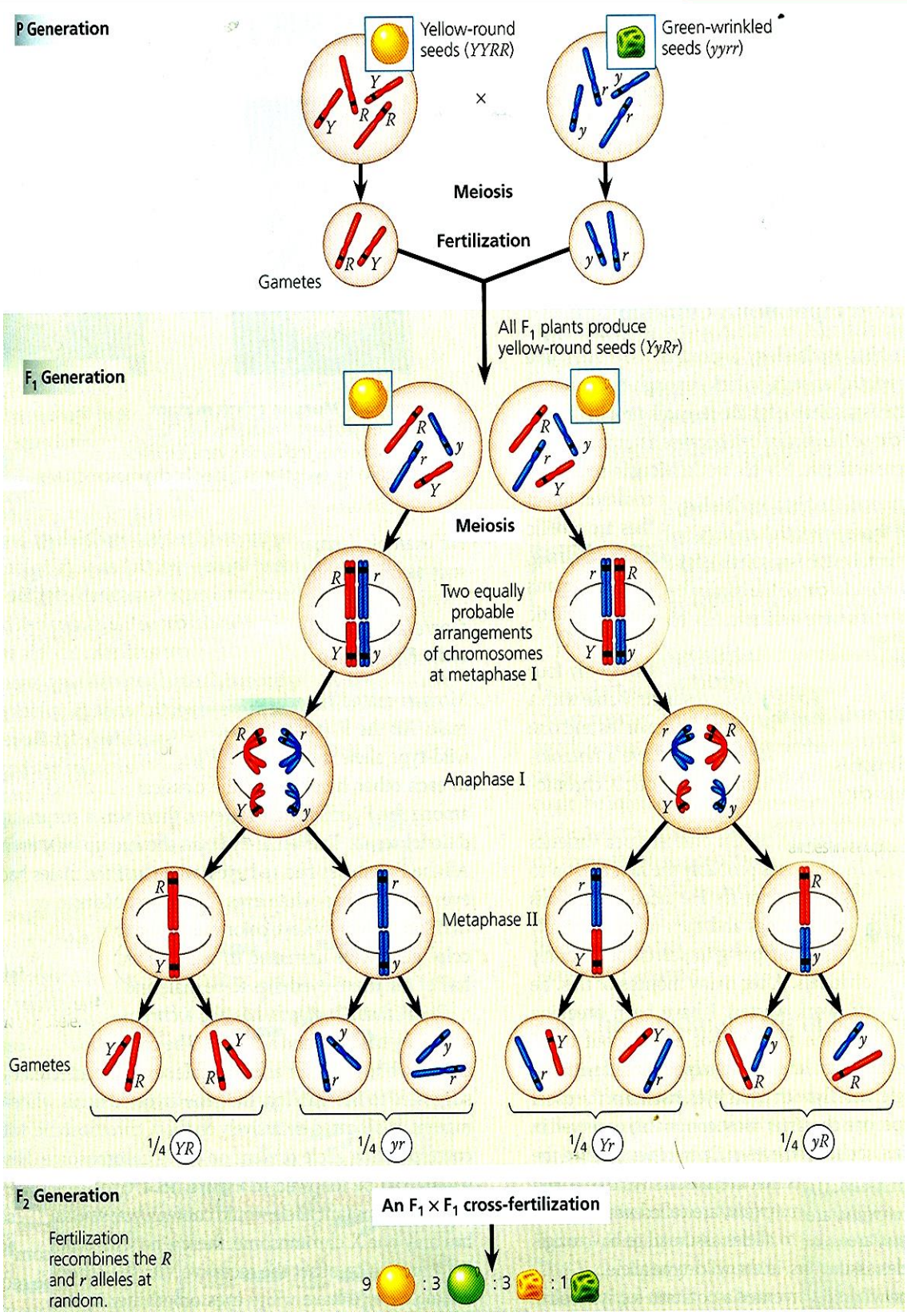
- 9 / 16: كانت بذوراً ذات صفات سائدة (صفراء ملساء)
- 1 / 16: كانت بذوراً ذات صفات متنحية (خضراء مجعدة)
- 3 / 16: كانت بذوراً ذات صفات مختلطة جديدة (صفراء مجعدة)
- 3 / 16: كانت بذوراً ذات صفات مختلطة جديدة (خضراء ملساء)

لاحظ مندل بنتيجة الهجونة الثنائية أنه قد حصل على نمطين ظاهريين جديدين (صفراء مجعدة، خضراء ملســـــــاء). إلا أنه قد ظهرت أربعــة أنمــاط وراثيــة جديدة (RRYY, RrYy, RrYY, RRYy) لم تكن موجودة لدى الأبوين، وذلك نتيجة التراكيب الوراثية الجديدة المحتملة، وتوزعت هذه الأنماط الوراثية ضمن نمطين ظاهريين اثنين جديدين فقط.



استناداً إلى نتائج الهجونة الثنائية وضع مندل قانونه الوراثي الثاني (قانون التوزع المستقل). ينص هذا القانون على الآتي: يتوزع أليلا مورثة معينة مسؤولة عن صفة محددة عند تشكل الأعراس بطريقة مستقلة تماماً عن توزع أليلي مورثة أخرى مسؤولة عن صفة أخرى.

يمكن لنا الآن بعد أن تم اكتشاف الصبغيات والـ DNA المحمول فيها أن نفسر قانون التوزع المستقل على أنه توزع مستقل لأليلات المورثات المحمولة على صبغيات مختلفة أثناء تشكل الأعراس. تبقى النسبة 9: 3: 3: 1 التي تم التوصل إليها في الجيل الثاني بنتيجة الهجونة الثنائية صحيحة طالما كان الأبوين ينتميان لسلالتين نقيتين، أحدهما متماثل اللواقح وسائد تجاه الصفتين، والآخر متماثل اللواقح ومتنحي تجاه الصفتين معاً (RRYY x rryy).


P Generation
Yellow-round seeds (YYRR)
Green-wrinkled seeds (yyrr)
Meiosis
Fertilization
Gametes
All F1 plants produce yellow-round seeds (YyRr)
F1 Generation
Meiosis
Two equally probable arrangements of chromosomes at metaphase I
Anaphase I
Metaphase II
Gametes
1/4 YR
1/4 yr
1/4 Yr
1/4 yR
F2 Generation
An F1 × F1 cross-fertilization
Fertilization recombines the R and r alleles at random.
9 : 3 : 3 : 1

لقد تم التوصل إلى النتائج الآتية بخلاصة تجارب مندل:

- يساهم كل من الأبوين بأحد العوامل (أليل) لكل صفة وراثية عند الأبناء.
- ينفصل هذان العاملان (الأليلان) عن بعضهما البعض أثناء تشكل الأعراس.
- يساهم الأب والأم بشكل متساو في تكوين مورثات الأبناء.
- الصفات المكتسبة من البيئة لايمكن توريثها إلى الأبناء.
- العوامل أو المورثات التي لاتعبر عن نفسها من خلال نمط ظاهري تمثل مورثات متنحية.
- يشير مصطلح النمط الظاهري إلى المظهر الخارجي الذي تبدو عليه الصفات، بينما يشير مصطلح النمط الوراثي إلى الهوية الوراثية للكائن والتي تكون غير بادية للعيان.

5.5. الطفـــــرات

أشـــار العالم الهولندي هوغو دو فريس Hugo de Vries عام 1902 خلال تجاربه على نبات زهرة الربيع أنه توصل إلى نتائج لايمكن تفسيرها وفق الوراثة المندلية. لقد وجد أنه ظهرت لديه في الأجيال اللاحقة من هذا النبات صفات لم تكن موجودة لدى الأبوين، كما أنها لم تكن موجودة أصلاً في سلالة هذا النبات. أشار دو فريس إلى أن هذه الصـــفات الجديدة ظهرت نتيجة تغير حاد ومفاجئ في بعض المورثات المســؤولة عن صـــفات محددة في النبات، وأن هذا التغير الحاد في المورثات قابل للتوريث من الآباء إلى الأبناء، وأنه يمكن أن ينتقل كانتقال المورثات الأخرى من جيل لجيل.

أطلق دوفريس على هذا التغير المفاجئ في المادة الوراثية اســم طفرة Mutation، وســمى الكائنات التي يمكن أن تظهر فيها تغيرات وراثية حادة ومفاجئة بالكائنات الطافرة. وهكذا كان دوفريس أول من أطلق تسمية طفرة، وكان محقاً في هذه التسمية.

اعتقد دوفريس أن المورثات متخالفة اللواقح (متخالفة الأليلات) قد نشأت خلال مراحل التطور الطويلة من المورثات متماثلة اللواقح للصفة المحددة، أي اعتقد على سبيل المثال في البازلاء أن الأليل المسؤول عن صفة تجعد البذور (صـفة متنحية) قد تطور خلال الزمن بدءً من الأليل المسـؤول عن صـفة ملاسـة البذور (صـفة سائدة)، وفي هذا جانب دوفريس الحقيقة.

بينت الدراســات اللاحقة أن اثنين فقط من 2000 من التغيرات التي يمكن أن تحدث في نبات زهرة الربيع تعود في الحقيقة إلى الطفرات، بينما تعزى بقية التغيرات كنتيجة لتراكيب وراثية جديدة في المورثات، أكثر من أن تعزى إلى تغيرات بنيوية في أي من المورثات.

بالرغم مما تقدم فإن مفهوم دوفريس للطفرة وإشــارته إلى إمكانية حدوثها شــكل المصــدر لتفسـير بعض التغيرات الوراثية، وقدم خدمات كبيرة في مجال الوراثة ولو أن معظم الأمثلة التي أشـــار إليها عند زهرة الربيع لم تكن طفرات بالمعنى العلمي.

إضافات مدرس المقرر