

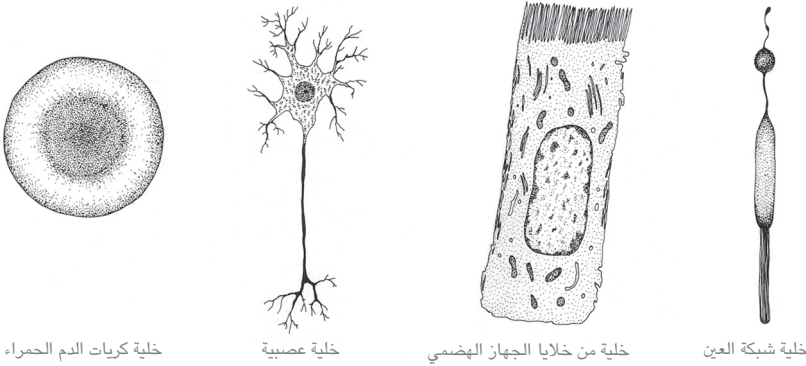
الوراثة والتنوع الوراثي

تطور الحياة، بما في ذلك تطور الجنس البشري، من الأفكار شبه البديهية التي راودت الإنسان منذ القدم، بدءاً من فلاسفة الإغريق. إلا أنه حتى نهاية القرن التاسع عشر لم يكن أحد يعرف الآليات المسؤولة عن دفع هذا التطور وتوجيهه. حتى دارون الذي غالباً ما يرتبط اسمه بنظرية التطور وقف عاجزاً عن العثور على الأسباب الحقيقية الكامنة وراء هذا الظاهرة الكونية. لم يكن دارون يعرف أن أحد معاصريه، راهب نمساوي مغمور يدعى غريغور مندل، كان قد اكتشف السر الذي يبحث عنه من خلال تجاربه في حديقة الدير على نباتات البازلاء. هذه التجارب كشفت للعالم أسرار الوراثة وما تخبئه من تفسير علمي وبرهان قاطع لنظرية التطور. وقد تزامنت أبحاث مندل عن الوراثة مع تطورات متسارعة في مجال علم الخلايا وطبيعة الحياة.

الخلية: مكوناتها ووظائفها الحيوية

تتكون أجسام الكائنات الحية، نباتية كانت أم حيوانية، من خلايا دقيقة في منتهى الصغر. وتعرف الخلية بأنها الوحدة التركيبية والوظيفية الأساسية في جسم الكائن الحي، بمعنى أن تركيبية مختلف أجزاء الكائن وما تؤديه هذه الأجزاء من وظائف تعتمد أساساً على مكوناتها من الخلايا التي تعتبر البنى الأولية للأنسجة التي تتألف منها العضلات والأعضاء عند الحيوان أو الأوراق والأغصان والثمار والجذور والبذور عند النبات. وتتألف الخلية من مادة البروتوبلازما protoplazma اللزجة التي هي مادة الحياة الأولية، وتحتوي بداخلها على مركبات عضوية organic compounds أهمها الأحماض النووية nucleic acids والكربوهيدرات carbohydrates والبروتينات والدهون وغير ذلك من المواد العضوية وغير العضوية اللازمة لبناء الخلية وتوفير الظروف البيولوجية والكيميائية والفيزيائية الملائمة لنشاطاتها المختلفة، والتي تشمل من ضمن ما تشمله مثلاً تركيز المواد الكيميائية ودرجات الحموضة والملوحة وكذلك درجات الحرارة والزوجة. وتبدأ دورة حياة الكائن الحي من خلية واحدة مخصبة تسمى اللاقحة zygote تنشأ من تلقيح الحيوان المنوي sperm لبويضة الأنثى ovum حتى تصل عند الإنسان في مرحلة البلوغ إلى بلايين البلايين من الخلايا. فمبدأ بداية المرحلة الجنينية تأخذ الخلية بالانقسام والتكاثر على نحو مستمر ومتسارع ثم تبدأ الخلايا المتكاثرة بالتمايز الشكلي والتخصص الوظيفي بما يضمن استمرارية حياة الكائن ويتناسب مع ما ستقوم به خلايا جسمه من وظائف وحسب نوع الأنسجة والعضلات التي تدخل في تركيبها. وهكذا يحتوي جسم الكائن الحي على كم لا يحصى من الخلايا وعلى أشكال وأنواع تختلف باختلاف وظائفها وتخصصاتها؛ بعضها يتكاثر بسرعة نظراً لعمرها القصير وضرورة إحلالها بصفة مستمرة مثل الخلايا الطلائية التي تحدد لون الجلد، والبعض يستغرق انقسامه واستبداله عدة أيام مثل الخلايا المبطنة للأجهزة التنفسية والهضمية. وبينما لا يستغرق عمر الخلايا الغددية أكثر من بضع ساعات نجد أن خلايا الجهاز العصبي المركزي لدى الإنسان لا تنقسم بعد تشكلها ولا يتم تعويض الفاقد منها بالانقسام والتكاثر مما يؤدي إلى تناقصها وموتها التدريجي مع

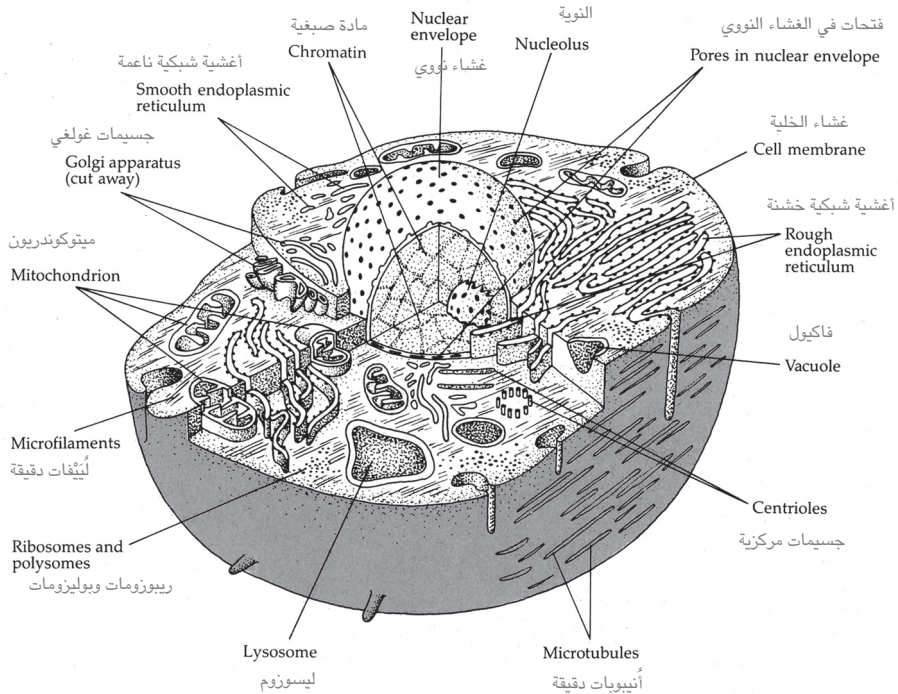
تقدم عمر الإنسان. وعموماً يمكن تقسيم الخلايا عند الفرد البالغ إلى خلايا تفقد القدرة على الانقسام مثل الخلايا العصبية وخلايا تتوقف عن الانقسام عند اكتمال النمو مثل خلايا الكبد التي لا تعاد الانقسام إلا في حالة استئصال جزء منها في عملية جراحية مثلاً، وهناك خلايا تستمر في الانقسام طوال الحياة مثل الخلايا الغدية وخلايا الطبقة الجلدية (الصالح ١٩٩٨: ٢٥٩-٤٥٧).



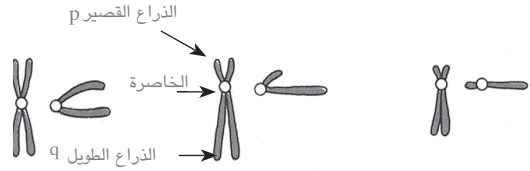
تختلف أحجام الخلايا وأشكالها تبعاً لاختلاف وظائفها واختلاف الأعضاء والعضلات التي تدخل في تركيبها. فخلايا الدم الحمراء مثلاً لها شكل دائري مقعر يسهل عليها الانزلاق عبر الأوعية الدموية الدقيقة كما أن الشكل البيضاوي يزيد من مساحة السطح المكشوف مما يمكنها من امتصاص أكبر كمية ممكنة من الأكسجين لنقله من الرئتين إلى أنسجة الجسم وأكبر كمية من ثاني أكسيد الكربون لنقله من الأنسجة عوداً إلى الرئتين. أما خلايا الأعصاب فإنها تتخذ الشكل الطولي المستدق الذي يسهل عليها نقل السوائل العصبية من نقطة لأخرى، وهكذا. ومع ذلك فإن الخلايا في الكائن الحي تتماثل من حيث التركيب والمكونات رغم اختلافها في الحجم والشكل. فكل خلية تحاط بغشاء خارجي membrane يغلف مكونات الخلية ويمنعها من الامتزاج بالمحيط الخارجي، إلا أن هذا الغشاء الرقيق شبه منفذ semipermeable لاحتوائه على مواد دهنية وبروتينية تسمح للخلية بأداء وظيفتها الأزموزية osmosis مع محيطها الخارجي، كما تسمح للخلية بالتنفس والقيام بعمليات الأيض الخلوي cellular metabolism ويتسرب ما تحتاج إليه الخلية من محيطها الخارجي إلى داخلها مثل سكر الجلوكوز وكذلك الأحماض الأمينية التي تحتاجها لبناء البروتينات. وتشتمل الخلية بداخلها على تركيبات بيوكيميائية في غاية الدقة تُؤلف العديد من العضيات الدقيقة organelles والمحاطة هي أيضاً كل منها بغشاء رقيق وتصبح في مادة أشبه بالجلاتين تسمى السيتوبلازم cytoplasm. وأهم هذه العضيات النواة nucleus التي تحتل موقعا وسط الخلية وتمثل مركز التحكم الذي يوجه نشاطات الخلية ويفصل غشاؤها النووي عن السيتوبلازم.

وهناك نوعان من الخلايا؛ خلايا جسمية somatic cells (وتسمى أيضاً autosomes) التي تتشكل منها أنسجة الجسم المختلفة، بما فيها العظام والدم والعضلات، وخلايا جرثومية، أي خلايا تناسلية reproductive cells التي تتشكل منها الحيوانات المنوية عند الرجل والبويضات عند الأنثى. وتركيب الخلية في منتهى التعقيد وتدخل في وصفه تفاصيل كثيرة متشعبة ويحتاج الخوض فيها إلى الإلمام بالكيمياء العضوية

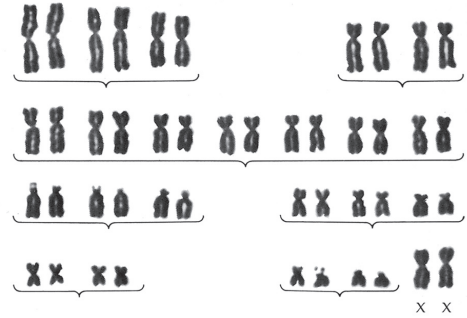
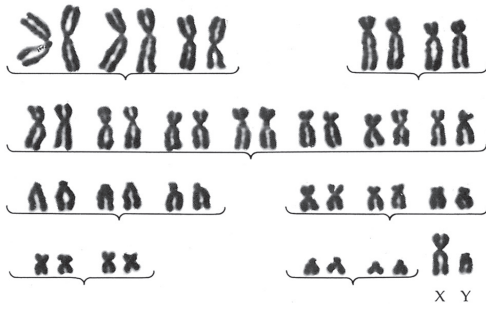
(الصالح ١٩٩٨: ١٤٩-٢٥٧). لكن ما يهمنا هنا هو نواة الخلية التي تحتوي بداخلها على جزيئات حمض الدنا (DNA) deoxyribonucleic acid الذي هو أساس المادة الوراثية التي تحملها مادة الكروماتين chromatin التي تتشكل منها الصبغيات أو الكروماتومات (من الكلمتين الإغريقيتين chroma وتعني صبغ و soma وتعني جسم) التي هي عبارة عن تركيبات خيطية في منتهى الدقة تتراص عليها المورثات، أو الجينات genes على شكل سلاسل طويلة من حمض الدنا. ويحمل الكروماتومات الواحد عند الإنسان ما مجموعه حوالي ١,٠٠٠ مورثة.



وتحمل الخلية الجسمية عند الإنسان عددا مزدوجا من الكروماتومات diploid number يبلغ ٢٣ زوجا، أي ما مجموعه ٤٦ كروماتوما مفردا، أحد هذين الزوجين يأتي من الأب عن طريق الحيوان المنوي الذي يحمل ٢٣ كروماتوما أحاديا ويأتي قرينه من الأم عن طريق البويضة التي تحمل ٢٣ كروماتوما أحاديا. أي أن البويضة والحيوان المنوي يحمل كل منهما قبل التلاقح نصف العدد الكلي لكروماتومات الخلية الجسمية على هيئة أحاد haploid number، أي كروماتوما فردا من كل زوج من الكروماتومات التوائم في الخلية الأم. وبعد التلقيح تلتقي هذه الكروماتومات الأحاد في اللاقحة، التي هي البداية الأولى للخلايا الجسمية، لتشكل فيما بينها كروماتومات مزدوجة على هيئة توائم متشاكلة homologous pairs، أحدهما من الأب والآخر من الأم، كل توأم منها متطابقان في الشكل والحجم وفي محتوياتهما من المورثات وفي مواقع هذه المورثات على طول محاورهما. ويسمى الموقع الذي يحتله المورث على الكروماتومات locus، وجمعها loci.



تختلف أنواع الكروموسومات وأسمائها تبعاً لاختلاف أشكالها وطول الذراعين وموقع الخاصرة.



كروموسومات بشرية لذكر وأنثى، لاحظ أن الفرق الوحيد هو في الكروموسومات التي تحدد الجنس، حيث تحمل الأنثى XX بينما يحمل الذكر XY.

والمورثان المتقابلان على نفس الموقع من الكروموسومين التوأمين أحدهما من الأم والآخر من الأب، وكل منهما يسمى *allele* أو للاختصار أليل *allele*، أي مورث بديل معادل للبديل المناظر له على نفس الموقع الجيني على الكروموسوم التوأم. وبحسب ما بينها من اختلافات في الشكل والحجم يمكن ترتيب أزواج كروموسومات الإنسان أو غيره من المخلوقات ترتيباً عددياً تنازلياً حسب الطول بدءاً من أطولها وانتهاءً بأقصرها، ثم تصنف الكروموسومات ذات الأشكال والأحجام المتقاربة في مجموعات يرمز لها بحروف هجائية هي: A, B, C, D, E, F, G. على أن يكون آخرها في الترتيب وعلى حدة الثنائي المختص بتحديد الجنس، أي جنس الأنثى XX أو جنس الذكر XY.

خلاصة الأمر أن كل كروموسوم هو نسخة طبق الأصل من نظيره التوأم، عدا أن زوج الكروموسومين الخاصين بتحديد الجنس يختلف أحدهما عن الآخر في حال الذكر حيث يكون أحدهما من الأم ويرمز له بالحرف X والآخر أصغر منه قليلاً ويأتي من الأب ويرمز له بالحرف Y، أما في الأنثى فكلاهما X. ويختلف كل زوج من الكروموسومات في ذات الخلية نوعاً ما عن غيره من الأزواج من حيث الطول والشكل والتفاصيل المورفولوجية. ويتحدد شكل الكروموسومات من موقع عقدة في كل منها تسمى الخاصرة *centromere* تفصل الكروموسوم الواحد إلى ذراعين يختلف أحدهما عن الآخر في الطول حسب موقع الخاصرة يرمز للقصر منهما بالحرف p والطويل بالحرف q. ويمكننا أن نتصور الكروموسومين التوأمين بخاصرتيهما وما عليهما

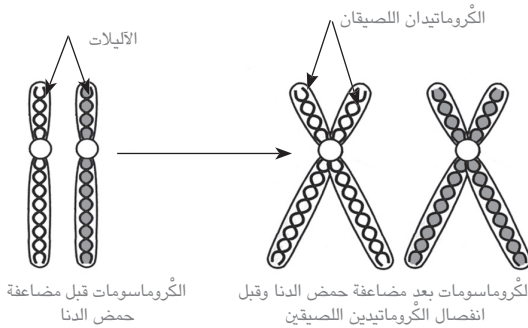
من الجينات والأليلات كما لو أننا نمسك بمسبحة من الكثلة أو من خرزة الإمام الطويلة عند الرأس وندليها إلى أسفل بحيث يكون لدينا صفيين متوازيين من حبات المسبحة يتوسط كل منها خرزة الشاهد أو المفصل التي تختلف شكلا وحجما عن بقية الحبات. حبات المسبحة هي الجينات المرصوفة على الكروموسومات والشاهدان هما الخاصرتان.

وعدد الكروموسومات ثابت ومتطابق في كل خلية من خلايا الكائن الحي، بحيث لا تزيد عدد كروموسومات كل خلية من خلايا ذلك الكائن ولا تنقص عن الكروموسومات الموجودة في بقية خلايا جسمه. وعدد كروموسومات الخلية لكل نوع من أنواع المخلوقات ثابت لجميع أفراد ذلك النوع، إلا أن هذا العدد يختلف من نوع لآخر من أنواع المخلوقات، بحيث يحتوي كل نوع من الكائنات على عدد مميز وفريد من الكروموسومات. فالخلية الجسمية عند الإنسان تحتوي على ٤٦ كروموسوما (أي ٢٣ زوجا) بينما تحتوي خلية كل من الشمبانزي والغوريلا على ٤٨ والكلب على ٧٨ والقط على ٨٣ والقمح على ٤٢ والذرة على ٢٠، وهكذا. ومجموع العدد الفردي haploid من الجينات في كروموسومات أي كائن حي (أي ما يساوي ذلك الذي تحمله كروموسومات الحيوان المنوي أو البويضة) يسمى المجين genome، وقد قُدر حجم مجين الإنسان برقم يتراوح من ٥٠,٠٠٠ إلى ١٠٠,٠٠٠ مورثة موزعة على الكروموسومات.

قلنا إن حياة الإنسان، أو أي مخلوق آخر، سواء كان حيوانا أو نباتا، تبدأ من خلية واحدة هي اللاقحة تنشأ من تلقيح الحيوان المنوي لبويضة الأنثى، ويسمى كل من الحيوان المنوي والبويضة مشيج أو جاميطة gamete (جمعها جاميطات). ويحمل الحيوان المنوي، كما ذكرنا، ٢٣ كروموسوما فردا (يكون أحدها X أو Y) كما تحمل البويضة ٢٣ كروموسوما فردا (يكون أحدها X) ثم يتحد طاقم كروموسومات الحيوان المنوي مع طاقم كروموسومات البويضة في اللاقحة ويتواءمان ليتشكل ما مجموعه ٢٣ زوجا من الكروموسومات المتوائمة. تحتوي كل بويضة أنثوية على الكروموسوم X المحدد للجنس بينما يحتوي الحيوان المنوي إما على الكروموسوم X أو Y. حينما تخصب البويضة بحيوان منوي يحتوي على الكروموسوم X يكون الناتج أنثى بالكروموسومين المتجانسين XX أحدهما من الأم والآخر من الأب وحينما تخصب البويضة بالكروموسوم Y يكون الناتج ذكرا بالكروموسومين المتمايزين XY. أي أن الأم تمرر أحد الكروموسومين XX إلى كل فرد من نسلها بغض النظر عن جنسه أما الأب فإنه يمرر الكروموسوم X إلى بناته بينما يمرر إلى أبنائه الكروموسوم Y. لذا تكون الجينات المحمولة على الكروموسوم X ممثلة مرتين في الأنثى ومرة واحدة في الذكر الذي يرث كروموسوم X من أمه وكروموسوم Y من أبيه. وحيث أن الكروموسومين Y و X يتوزعان بالتساوي بين الحيوانات المنوية، فالذكر ينتج عددا من النطاف ذات الكروموسوم X مساويا لعدد النطاف ذات الكروموسوم Y، لذلك نجد العدد الكلي للإناث مساويا تقريبا للعدد الكلي للذكور في المجموعة السكانية. ومنذ بداية المرحلة الجنينية في رحم الأم تبدأ الخلية الأولى المخصبة بالانقسام إلى خليتين والخليتين إلى أربع والأربع إلى ثمان، وهكذا تتكاثر خلايا الجنين وفق متوالية هندسية بشكل متسارع وتتمايز لتبني بذلك مختلف الأنسجة والأعضاء في الجسم (أنسجة المخ، أنسجة القلب، أنسجة الرئتين، أنسجة الكبد، أنسجة العظام، أنسجة الجلد، الخ)، وتنمو من جنين إلى مولود إلى إنسان بالغ مكتمل النمو. ويبلغ عدد خلايا المولود حديث الولادة أكثر من ترليون خلية وفي الإنسان البالغ عشرات الترليونات. ويخصص جزء من خلايا الشخص البالغ لتصبح خلايا جرثومية تتشكل منها جاميطات تضمن استمرار التناسل والتكاثر لأجيال لاحقة، وهكذا هي دورة الحياة.

انقسام الخلية

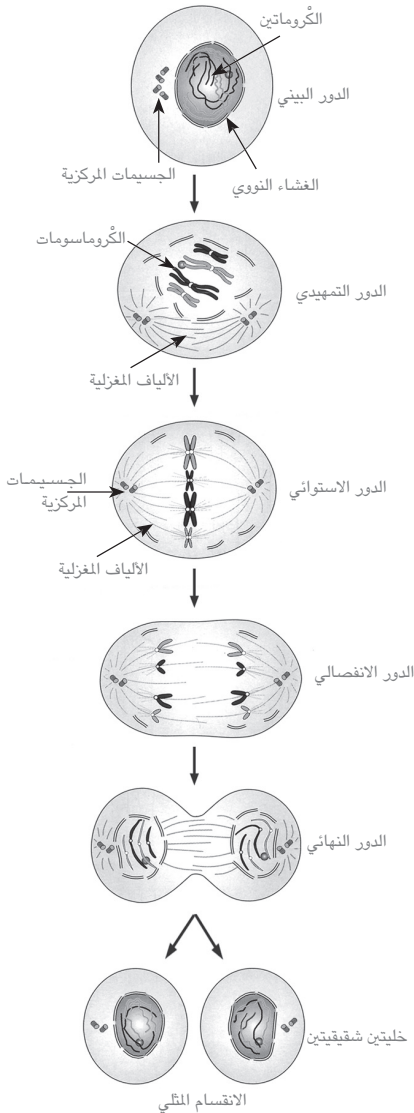
تمر دورة انقسام الخلية الجسمية بمراحل متتالية تتم بدقة متناهية وتناسق عجب، كل دورة يتمخض عنها خليتين شقيقتين تشبهان بعضهما تماما وتشبهان الخلية الأم التي انبثقتا منها، ولذلك يسمى هذا الانقسام بالانقسام المتلئ mitosis وهو يختلف عن انقسام الخلايا التناسلية الذي يسمى الانقسام الاختزالي meiosis والذي سوف نتطرق له لاحقا. ودورة انقسام الخلية ما هي إلا عملية ديناميكية تستمر من عدة ساعات إلى عدة أيام وتجري بدون انقطاع عبر أدوار متداخلة يصعب الفصل بينها ولكن لغرض الوصف والتحليل تقسم الدورة إلى عدد من الأدوار هي الدور البيئي interphase stage والدور التمهيدي prophase stage والدور الاستوائي metaphase stage والدور الانفصالي anaphase stage والدور النهائي telophase stage.



يمكننا البدء بتتبع دورة الانقسام من أي دور من الأدوار لكن جرت العادة أن يكون البدء من الدور البيئي فهو بمثابة المرحلة بين انقسامين ويستغرق فترة طويلة قد تمتد إلى ٢٠ ساعة (Klug et al 2005: 17-25; Mader 2004: 339-41). يعد هذا الدور من أنشط الأدوار حيث تتخلله نشاطات حيوية تشتمل على مختلف عمليات الأيض الخلوي والتمثيل الغذائي ويزداد فيه حجم الخلية استعدادا للدخول في الدور التالي وبدء دورة انقسام جديدة. ومن أهم ما يحدث في هذا الدور البيئي صناعة المواد الضرورية للانقسام مثل زيادة تصنيع البروتين ومضاعفة حمض الدنا DNA ومن ثم مضاعفة الكروماتيدات مما يضمن حصول كل خلية من الخليتين الناتجتين عن الانقسام نصيبها الوافي من المادة الوراثية التي تتقاسمها الخليتان بالتساوي. وفي هذا الدور تتخذ مادة الكروماتين المصنوعة من حمض الدنا والبروتين والتي تتألف منها الكروماتيدات شكل خيوط محببة ورفيعة جدا تطفح في مادة البلازما النووية، وهي من الدقة والتشتت بحيث يصعب تحديدها ورؤيتها بالمجهر البصري في هذه المرحلة.

ومع بداية الدور التمهيدي تنتهي الخلية للانقسام. ومن أهم ملامح هذا الدور زيادة معدل حمض الدنا وبداية ظهور ملامح الكروماتيدات على شكل خيوط دقيقة تلتف حول نفسها، وكلما اشتد التفافها كلما قصر طولها وزاد سمكها مما يسهل رؤيتها بالمجهر. ومع تقدم النواة في هذا الدور يزداد انكماش الكروماتيدات وتحلزلنها مما يؤدي إلى زيادة سمكها بشكل ملحوظ وإلى مضاعفة عددها بحيث ينشطر كل منها طوليا إلى شقين متماثلين ومتصالبين على شكل حرف X بحيث يلتصقان على الخاصة التي تشكل مركز التصالب بينهما، ويسمى كل من هذين الشطرين صُبيغي أو كروماتيد chromatid ويطلق على الشطرين معا الكروماتيد اللصيق sister chromatids. ويتألف الكروماتيدان اللصيقان بعد انشطارهما طوليا من أربعة أذرع لكنهما مع ذلك يعتبران كروماتيد واحد لأن الذي يحدد العدد هو الخاصة وليس الأذرع، فما دامت الخاصة واحدة فالأذرع الأربعة تشكل كروماتيد واحد حتى يستكملا انقسامهما لاحقا ويستقل كل ذراعين منهما بخاصة تخصهما. وحينما ينفصلان يشكلان كروماتيدين مستقلين لكن متماثلين تماما.

وقبل أن ينتهي هذا الدور يكون غشاء النواة قد اضمحل واختفى. كما أن ما يسمى بالجسيم المركزي centrosomes، الذي هو عبارة عن حُزم من الأنابيب الدقيقة microtubules والذي يوجد في السيتوبلازم، قد انقسم إلى جسيمين منفصلين رحل كل منهما باتجاه أحد قطبي الخلية المتقابلين ليستقر هناك وتخرج من كل جسيم منها ألياف مغزلية spindle fibres هي عبارة عن لِيَفَات دقيقة microfilaments تصل ما بين قطبي الخلية وما بين الكروماتيدات التي توجد مبعثرة بغير نظام. ومع بداية الدور الاستوائي تصطف الكروماتيدات أفقياً بالتتالي واحدا ممسكا بطرف الآخر على محيط خط استواء الخلية من الداخل بحيث لو نظرنا إليها من الاتجاه القطبي ظهرت موزعة بانتظام على شكل قرص دائري. وإلى هنا تكون الألياف المغزلية المنبعثة من الجسيمات المركزية المستقرة على قطبي الخلية قد أكملت التصاقها بخواصر الكروماتيدات المصطفة وبدأت بشدها وسحبها نحو القطبين المتقابلين لفصل كل كروماتيدين لصيقين أحدهما عن الآخر تهيئة لانقسام الخلية في الدور التالي.



يأتي بعد ذلك الدور الانفصالي الذي يتم فيه انفصال الكروماتيدات اللصيقة بحيث يتحول كل منها إلى كروماتيد مستقل مكتمل النمو. يأتي هذا الانفصال نتيجة الشد الذي تتعرض له خواصر الكروماتيدات جراء انكماش خيوط المغزل وقصرها. تبدأ الكروماتيدات بالابتعاد كل منها عن لصيقه سابقاً والاتجاه نحو القطب المعاكس للخلية مما يضمن تقسيم الكروماتيدات بالتساوي بين الخليتين القادمتين بحيث تحصل كل منها على نفس العدد من الكروماتيدات.

وفي المرحلة النهائية تختفي الخيوط المغزلية حيث تكون الكروماتيدات وصلت إلى قطبي الخلية وتنكص من الحالة العسوية المتغلظة إلى حالة عدم التمايز في حبيبات خيطية رفيعة chromatin threads لا تُرى بالمجهر. كما أن غشاء الخلية يبدأ بالتحرك من المنتصف والتخصر إلى الداخل استعداداً للانقسام السيتوبلازمي الذي يقسم الخلية الأم إلى خليتين شقيقتين أحدهما صنو الأخرى وكلاهما طبق الأصل من الخلية الأم إلا أن كل منها مستقلة بغشاءها ونواتها وكروماتيداتها. وهنا تدخل كل من هاتين الخليتين دوراً بينياً استعداداً لدورة جديدة من الانقسامات.

وهكذا نرى أن الانقسام المتساوي ينتج عنه مضاعفة كروماتيدات الخلية واستنساخها طبق الأصل ثم انقسامها إلى خليتين وليدتين ومتشابهتين تماماً. وحيث أن الكروماتيدات هي التي تحمل الشفرة الوراثية فإن ذلك يعني أن كلا من الخليتين ستحصل على نفس المورثات بعد الانقسام.

منذ الأسابيع الأولى من المرحلة الجنينية تبدأ الخلايا المتكاثرة عن اللاقحة بالتمايز لتشكيل الأنسجة والأعضاء التي يتكون منها جسد الجنين، بما في ذلك الأعضاء التناسلية للذكر والأنثى التي تستودع فيها المادة الخام من الخلايا الجرثومية primordial germ cells اللازمة فيما بعد لإنتاج الخلايا التناسلية عند البلوغ. مع نهاية الأسبوع الرابع تقريبا من عمر الجنين تنزل هذه الخلايا الجرثومية من منطقة تدعى الكيس المِجِيّ yolk sac لتستودع في المُسَل gonad الذي هو الخصيتين testes عند الذكر والمبيضين ovaries عند الأنثى. وتتكاثر هذه الخلايا في المنسل بنفس الطريقة التي تتكاثر بها الخلايا الجسمية (Brauer 2003: 4-12).

وتختلف مراحل تطور الخلايا التناسلية الجرثومية وطريقة تكاثرها عند الأنثى عن الخلايا التناسلية الجرثومية عند الذكر. تبدأ خلايا الأنثى التناسلية بالتكاثر في المرحلة الجنينية عن طريق الانقسام المثلي، وهي في هذه المرحلة الأولى تسمى مخلقات البيض oogonia، وهذه المرحلة تسمى مرحلة تخليق البيض oogenesis. وقبل الشهر الخامس من تخلق الجنين تنمو هذه الخلايا من خلايا oogonia إلى خلايا تسمى الخلايا البيضية الأولية primary oocytes. بعدها تبدأ مرحلة الانقسام الذي تختص به الخلايا التناسلية، والمعروف بالانقسام الاختزالي والذي سنتعرض له بعد قليل، لكنها عند هذا الحد تبقى خاملة في المبيض لا تتعدى الدور الأول prophase I من الانقسام الاختزالي الأول meiosis I حتى تصل الأنثى سن البلوغ واكتمال نضج المبيض. حين ذلك تبدأ الإفرازات الهرمونية بتنشيط الخلايا لتستأنف الدور التمهيدي للانقسام الاختزالي الأول. وقد يصل عددها هذه الخلايا في المرحلة الجنينية إلى ما يقرب من عشرة ملايين لكنها تتلاشى ولا يتبقى منها عند الولادة إلا مليونين تقريبا، ومن هذين المليونين لا يبقى إلا في حدود من ٤٠,٠٠٠ إلى ٧٠,٠٠٠ عندما تصل الأنثى سن البلوغ. وإذا كانت الأنثى تمر بما عدده ١٢ دورة شهرية في السنة ومعدل عمرها الإنجابي ٤٠ سنة فإنها طوال عمرها لا تنتج من هذه الآلاف المؤلفة من الخلايا التناسلية إلا في حدود ٤٨٠ خلية على الأكثر تبلغ مرحلة النضج وتكون قابلة للتلقيح. ومع كل دورة شهرية ينشط من ١٠ إلى ١٥ من هذه الخلايا لتستأنف استكمال عملية الانقسام الاختزالي الذي بدأتها في المرحلة الجنينية لإنتاج ما يسمى secondary oocyte والتي بدورها تبدأ مباشرة مرحلة الانقسام الاختزالي الثاني meiosis II استعدادا للخروج من المبيض واستكمال دورة الانقسام الاختزالي والتحول إلى بويضات مكتملة النمو وقابلة للتلقيح. لكن معظم هذه الخلايا تتلاشى في نهاية الأمر ولا يبقى منها عادة إلا واحدة يكتمل نضجها ويفرزها المبيض لتلتقي مع الحيوان المنوي في قناة تسمى oviduct ويتم التلقيح ثم تنتقل البويضة اللاقحة إلى الرحم (Brauer 2003: 5; Mader 2004: 346). ولو صادف أن اثنتين أو ثلاث من هذه البويضات استطاعت أن تصل مرحلة النضج فإن هذا يعرض الأم لأن تحمل بتوأم أو أكثر حسب عدد ما ينضج ثم يُلقح من البيض. أما بالنسبة للذكر فإن مجموع ما في القذفة الواحدة من الحيوانات المنوية يقع في حدود ٣٠٠ مليون، لكن واحدا فقط من هذه الملايين قد يصل إلى البويضة ويلقحها. وعلى خلاف الأنثى، فإن الذكر قد يستمر نشاطه الجنسي وقدرته على الإنجاب طوال حياته ابتداء من سن البلوغ.

هذا بالنسبة للأنثى. أما بالنسبة للذكر فإن خلاياه الجرثومية primordial germ cells التي قلنا إنها تشكلت في الأسابيع الأولى من المرحلة الجنينية وتكاثرت عن طريق الانقسام المثلي تبقى خاملة ولا تنشط إلا حينما يصل سن البلوغ وتبدأ الإفرازات الهرمونية بتنشيطها لتتحول إلى مخلقات المنى

spermatogonia، والتي بدورها تتحول إلى خلايا منوية أولية primary spermatocytes وعندها تدخل مرحلة الانقسام الاختزالي، ثم تتحول بفعل الانقسام الاختزالي الأول إلى secondary spermatocytes ثم بفعل الانقسام الاختزالي الثاني إلى سبيرماتيدات spermatids ثم إلى حيوانات منوية.

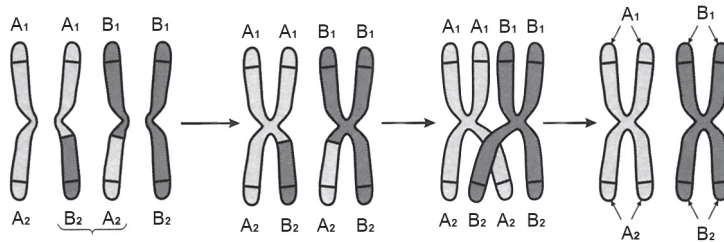
وكما أسلفنا فإن الخلايا التناسلية لها طريقة في الانقسام تسمى الانقسام الاختزالي تختلف عن طريقة انقسام الخلايا الجسمية التي تسمى الانقسام المتلي. الانقسام الاختزالي هو الآلية التي عن طريقها يتم حصول اللاقحة على عدد متساو من الكروموسومات من الأم ومن الأب، أي ٢٣ كروموسوما فردا من الأم وتوائمها من الأب. وسمي بالانقسام الاختزالي لأنه يختزل عدد كروموسومات الجاميط من العدد المزدوج إلى العدد الأحادي، أي إلى النصف لتصبح ٢٣ كروموسوما فردا، على خلاف الانقسام المتلي الذي يبقى على عددها ٢٣ كروموسوما مزدوجا. وكما تبين لنا أعلاه فإن كل خلية جسمية تحتوي على ما مجموعه ٤٦ كروموسوما وكل مرة تنقسم فيها الخلية إلى خليتين لا بد لكل من الخليتين الوليدتين أن تحتفظ بنفس العدد الأصل من الكروموسومات. فإذا عرفنا أن الخلية الأم التي تبدأ منها هذه العملية الانقسامية أصلا هي اللاقحة التي منشؤها اتحاد جاميبتين، جاميطة مذكرة مع جاميطة مؤنثة، فإننا نلاحظ أن التلقيح هو عكس الانقسام، فالانقسام تنشأ عنه خليتين بينما التلقيح ينشأ من اتحاد خليتين (جاميبتين). إذا لا بد من اختزال كروموسومات كل جاميطة إلى النصف لنحصل على لاقحة بالعدد المطلوب من الكروموسومات وإلا أصبح لدينا لاقحة عدد كروموسوماتها ٩٢، وهذه بدورها حينما تبدأ الانقسام سوف تنتج خلايا عدد كروموسوماتها ٩٢. ثم إن الخلايا التناسلية التي تتولد من أفراد تحمل خلاياهم كل واحدة منها ٩٢ كروموسوما سوف تحمل هي أيضا ٩٢ كروموسوما. واتحاد جاميبتين من هذا النوع سوف ينشأ عنه لاقحة تحمل ١٨٤ كروموسوما. وهكذا يتضاعف عدد الكروموسومات باستمرار مع كل جيل جديد على شكل متوالية هندسية، وهذا ما يتنافى مع ضرورة ثبات عدد الكروموسومات في كل خلية.

قلنا إن الخلية التناسلية، سواء المذكرة أو المؤنثة، تبدأ حياتها بشكل لا يختلف عن الخلية الجسمية، بمعنى أنها تبدأ تنقسم انقسامًا متليًا وتمر بنفس دورات الانقسام المتلي. ولكن في مرحلة ما (انظر أعلاه) وعند الدور البيئي من أحد أدوار الانقسام المتلي تصبح الخلية التناسلية جاهزة للدخول في أدوار الانقسام الاختزالي. وينبغي ملاحظة أن هذا النوع من الانقسام يبدأ أثناء وجود الخلية داخل المنسل الذي هو الخصيتين عند الذكر والمبيضين عند الأنثى.

الانقسام الاختزالي هو في حقيقته انقسامين متتاليين: انقسام اختزالي أول تنقسم فيه الكروموسومات التوائم وانقسام اختزالي ثاني تنقسم فيه الكروماتيدات اللصيقة ويمران كلاهما بنفس أدوار الانقسام المتلي التي تتفق معها في المسميات وإن كانت تختلف عنها اختلافا جديرا في الطبيعة والنتائج. فقد تمر الخلية الجسمية بانقسامات متتالية بدون توقف بينما الخلية التناسلية تمر بالانقسام الاختزالي مرة واحدة لتنتج جاميطة قابلة للتلقيح. والانقسام المتلي، كما مر بنا، وظيفته مضاعفة الكروموسومات قبل الانقسام بينما الاختزالي وظيفته اختزالها إلى النصف (Klug et al 2005: 27-32; Mader 2004: 342-5).

الدور البيئي الذي يسبق الانقسام الاختزالي هو في حقيقته استمرار للانقسام المتلي الذي يمهد للاختزالي ولذلك يتضاعف فيه حمض الدنا تمهيدا لمضاعفة عدد الكروموسومات كما في الانقسام المتلي. لذا نجد الخلية

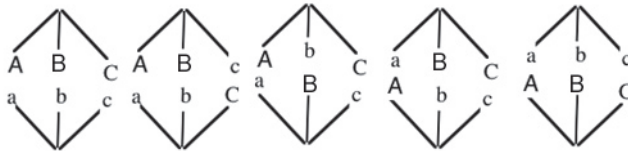
في الدور التمهيدي من الانقسام الاختزالي الأول تحتوي على العدد المضاعف من الكروموسومات، أي ٢٣ توأمًا، أحد التوأم أصله من الأم والآخر من الأب. وكما جرت العادة، فإنه كلما تقدمت النواة في هذا الدور يزداد النفاذ الكروموسومات وانكماشها مما يؤدي إلى زيادة سمكها بشكل ملحوظ إلى أن ينشطر الواحد منها طوليا إلى شطرين، أو، كما سبق القول، إلى كروماتيدين لصيقين يتعانقان عند الخاصرة. ومن هنا تبدأ عملية تخص الانقسام النصفى دون المثلي وتتمثل في اقتراب كل كروموسوم بشطريه من توأمه نتيجة التجاذب بين الأجزاء المتناظرة منهما والتي تحتوي على نفس الأليلات الجينية. وبعد أن يتعرف عليه يتعانقان معا في عملية تسمى الاقتران *synapses* بحيث يكون لدينا كروموسومان توأمان ملتصقان كل منهما بشطرين، أي كروماتيدين لصيقين، ليشكل التوأمان مربوعا *tetrad* مكونا من أربعة أشطر، ويسمى ناتج الكروموسومين المقترنين بأشطرهما الأربعة ثنائي متكافئ *bivalent*. وتتم هذه العملية استعدادا لعملية أخرى تسمى العبور *cross-over* يتم من خلالها اشتباك كل شطرين نظيرين غير لصيقين من الكروموسومين التوأمين كل واحد منهما مع الآخر عند مناطق اختناق على طولهما تسمى تقاطعات *chiasmata* (مفردها *chiasma*) بحيث يتبادل كل شطر مع نظيره الذي لا يشترك معه في الخاصرة جزءا من مادته الحمضية بما فيها من معلومات وراثية مما ينتج عنه خلط المعلومات الوراثية ومزجها بين الكروموسومات الآتية من الأم وتلك الآتية من الأب قبل انقسام الخلية وتوزيع الكروموسومات بين الخليتين الوليدتين. وبعد أن يتم عبور المعلومات الوراثية من شطر لآخر من أشطر الكروموسومين التوأمين المتلاصقين ويتحول كل منهما إلى فسيفاء وراثية من مورثات الأم ومورثات الأب بيد أن بالتباعد أحدهما عن الآخر حتى يتم الانفصال بينهما (Klug et al 2005: 173-5).



من خلال العبور يشترك كل شطرين غير لصيقين من الكروموسومين التوأمين كل واحد منهما مع الآخر عند مناطق اختناق على طولهما تسمى تقاطعات بحيث يتبادل كل شطر مع نظيره الذي لا يشترك معه في الخاصرة جزءا من مادته الحمضية بما فيها من معلومات وراثية مما ينتج عنه خلط المعلومات الوراثية ومزجها بين الكروموسومات الآتية من الأم وتلك الآتية من الأب قبل انقسام الخلية وتوزيع الكروموسومات بين الخليتين الوليدتين

في الدور الاستوائي من الانقسام الاختزالي الأول تبدأ الكروموسومات استعدادها للانقسام بأن تصطف أفقيا بالتتالي على محيط خط استواء الخلية من الداخل ولكن ليس كما في الانقسام المثلي كل توأم ممسك بطرف الآخر وإنما على شكل مربوعات بحيث يكون كل توأمين من الكروموسومات متلاصقين جنبا إلى جنب على امتدادهما الطولي بحيث تتجه خاصرة أحدهما الذي جاء من أحد الأبوين إلى أحد القطبين وخاصرة قريبه الذي جاء من الأب الآخر إلى القطب المعاكس. ولا يتخذ هذا التوجه نظاما معيناً فيما يتعلق بذهاب أي من الكروموسومين إلى هذا القطب أو ذاك بل يتم بشكل عشوائي تحكمه الصدفة المحضة، بحيث أن فرصة توزيع كروموسومات الأم وكروموسومات الأب يمكن أن تأخذ أي اتجاه ولكل منها فرصة متساوية في الاتجاه

والذهاب إلى أي من قطبي الخلية ليصبح جزءاً من الخلية الوليدة التي سوف تتشكل عند هذا القطب أو ذاك. تخيل أن لديك صفيين متقابلين من الخرز عدد حبات كل منهما ٢٣ حبة، أحدهما حباته زرقاء ومقابلته حباته خضراء، ثم تخيل كم لديك من الاحتمالات لمبادلة الخرز الأخضر والأزرق في الصفيين، كل واحدة والتي تقابلها بحيث تبدأ بخزرة واحدة ثم خزرتين . . . الخ، مرة في هذا الموقع ومرة في ذاك الموقع. هذا تماماً ما يحدث في توزيع الكروماتومات بين الجاميطات في الانقسام الاختزالي. وهذا مما يزيد من خلط المعلومات الوراثية ومزجها بين الكروماتومات الآتية من الأم وتلك الآتية من الأب. ومن غير المستحيل أن تتجمع كل الكروماتومات الآتية من الأم في خلية وتلك الآتية من الأب في خلية أخرى، ولكن مع ذلك فإن ما سبق أن أشرنا إليه بخصوص الخلط الناتج من عملية العبور يضمن وجود عوالمق من مورثات الأب في كروماتومات الأم وعوالمق من مورثات الأم في كروماتومات الأب. وهذا الشكل المبين يوضح إمكانيات الفصل لثلاث توائم من الكروماتومات هي A, B, C من أحد الأبوين و a, b, c من الأب الآخر. أما بالنسبة للإنسان بكروماتوماته العديدة فإن التوافيق الممكنة يعبر عنها بالقيمة 2^{23} والتي تصل إلى حدود ٨.

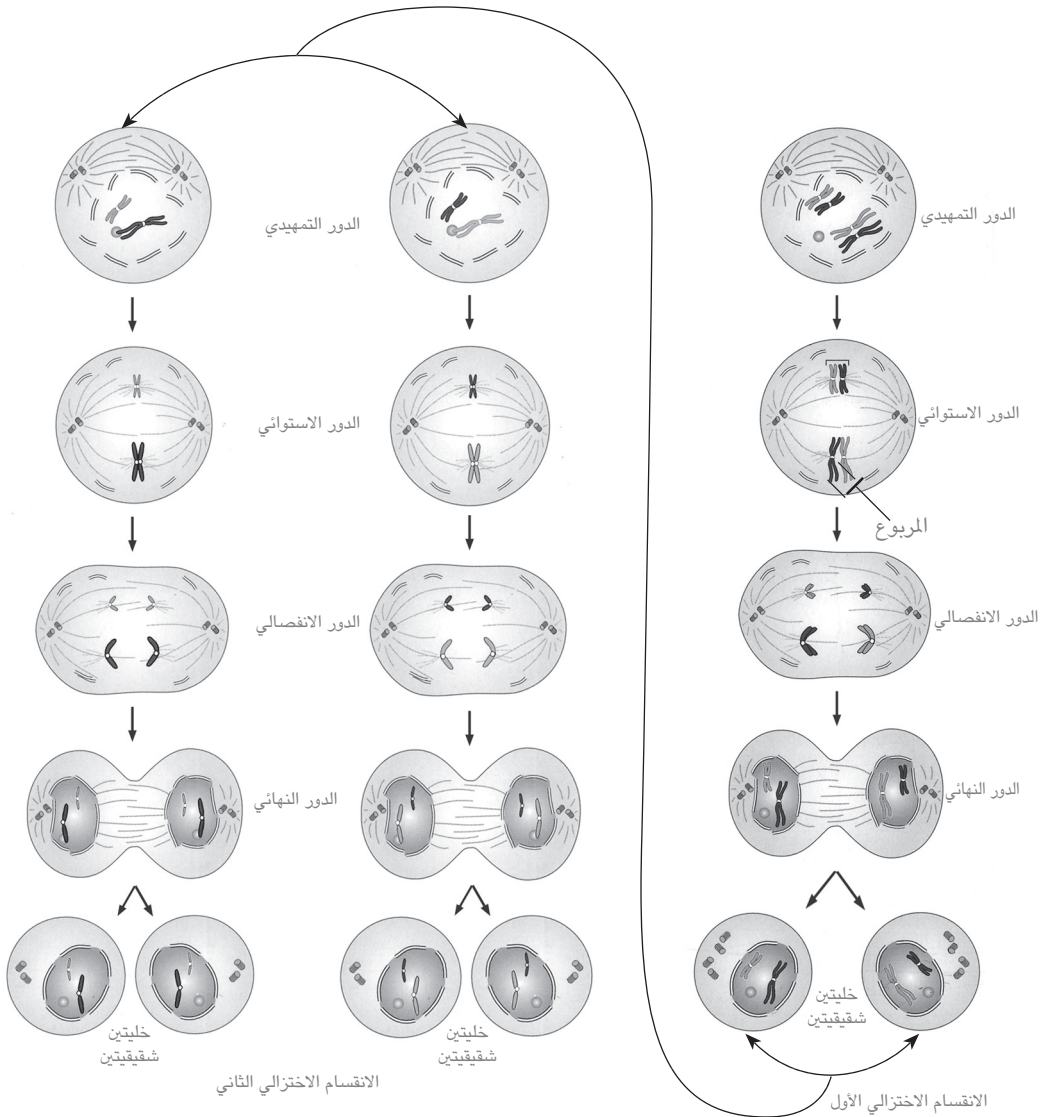


في الدور الانفصالي من الانقسام الاختزالي الأول تكون الألياف المغزلية المنبعثة من الجسيمات المركزية المستقرة على قطبي الخلية قد أكملت التصاقها بخواصر الكروماتومات المتلاصقة المصطفة وبدأت بشدها وسحبها نحو القطبين المتقابلين لفصل كل كروماتومين توأمين أحدهما عن الآخر تهيئة لانقسام الخلية في الدور التالي. ولا تنفصل الكروماتيدات اللصيقة sister chromatids، كما في الانقسام المثلي، وإنما تنفصل الكروماتومات التوائم، ذلك لأن مهمة الانقسام الاختزالي الأول هو عزل هذه التوائم بعد انقسام الخلية الأم بحيث يذهب كل توأم بلصيقه في اتجاه مختلف عن الآخر، أي عزل الكروماتوم من الأم ليذهب في خلية ويذهب بديله من الأب في الخلية الأخرى.

في الدور النهائي من الانقسام الاختزالي الأول تستقر كل مجموعة من الكروماتومات في القطب المعاكس من الخلية ويتشكل حولها غشاء نواة مستقلة وتكون بذلك حصلنا على نواتين جديدتين مختلفتين عن الخلية الأم وعن أحدهما الأخرى كل منهما تحمل ٢٣ كروماتوما أحاديا haploid وإن كان كل كروماتوم ذي شطرين، أي ذراعين. لكن علينا أن نتذكر بأن الذي يحدد عدد الكروماتومات هو الخواصر وليس الأذرع. وهكذا يتم اختزال عدد الكروماتومات في كل خلية إلى النصف، منها ما جاء من الأب ومنها ما جاء من الأم.

يبدأ الدور التمهيدي من الانقسام الاختزالي الثاني مباشرة بعد انتهاء الانقسام الاختزالي الأول بدون انقطاع وبدون مضاعفة المادة الحمضية ولا الكروماتومات. وكنا حصلنا بعد الانقسام الاختزالي الأول على خليتين وليدتين كل منهما تحمل ٢٣ كروماتوما أحاديا كل كروماتوم ذي شطرين، أي كروماتيدين لصيقين. ومهمة الانقسام الاختزالي الثاني هو فصل الكروماتيدين اللصيقين إلى كروماتومين مستقلين وفصلهما ليذهب كل منهما إلى نواة مستقلة بعيداً عن الآخر.

في الدور الاستوائي من الانقسام الاختزالي الثاني تصطف الكروموسومات أفقياً بالتتالي واحداً ممسكاً بطرف الآخر على محيط خط استواء الخلية من الداخل، كما في الانقسام المثلي. وإلى هنا تكون الألياف المغزلية المنبعثة من الجسيمات المركزية المستقرة على قطبي الخلية قد أكملت التصاقها بخواصر الكروموسومات المصطفة وبدأت بشدها وسحبها نحو القطبين المتقابلين لفصل كل كروماتيدين لصيقين أحدهما عن الآخر تهيئة لانقسام الخلية في الدور الانفصالي.



في الدور الانفصالي من الانقسام الاختزالي الثاني يتم انفصال الكروماتيدات اللصيقة من الخواصر بحيث يتحول كل منها إلى كروماتيد مستقل بخاصرته. ويأتي هذا الانفصال نتيجة الشد الذي تتعرض له خواصر الكروماتيدات جراء انكماش خيوط المغزل وقصرها. وتبدأ الكروماتيدات بالابتعاد كل منها عن لصيقة سابقا والاتجاه نحو القطب المعاكس للخلية مما يضمن تقسيم الكروماتيدات بالتساوي بين الخليتين القادمتين بحيث نحصل على نواتين وليدتين كل منهما تحمل ٢٣ كروماتيد مفردا.

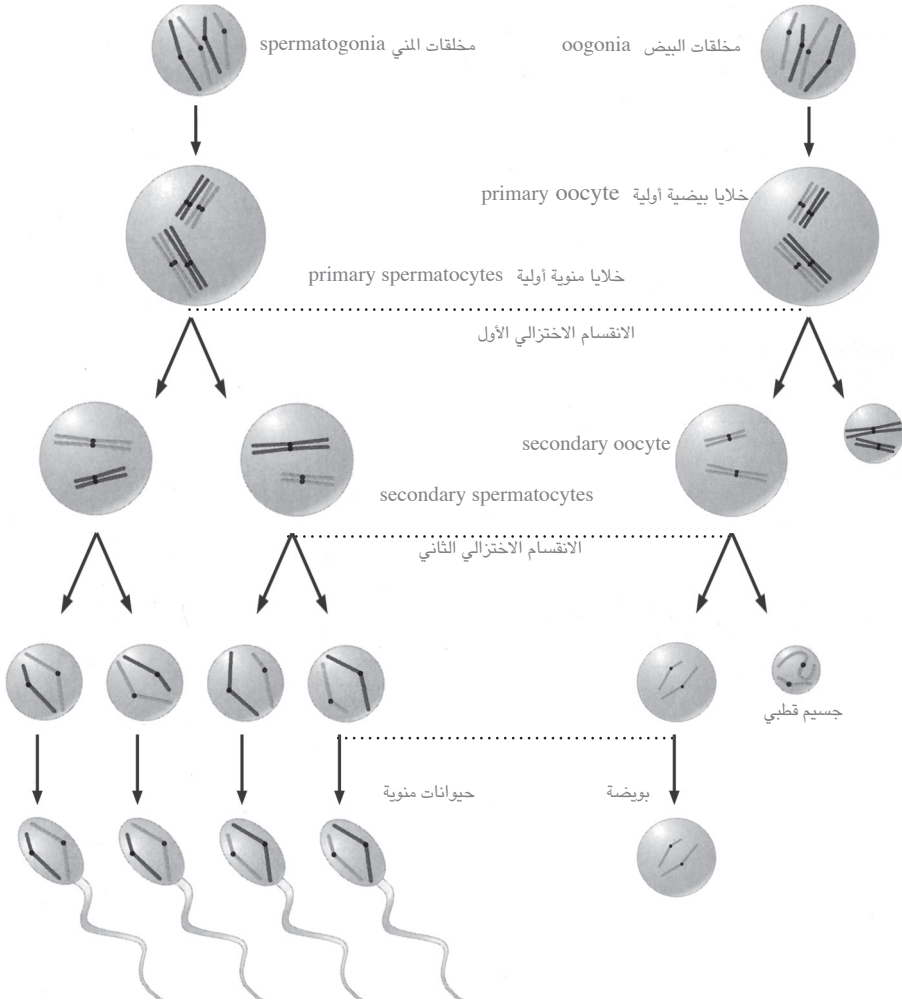
في الدور النهائي من الانقسام الاختزالي الثاني نكون في النهاية حصلنا من الخلية الجنسية التي بدأنا بها قبل الانقسام الاختزالي الأول على أربع جاميطات يحمل كل منها ٢٣ كروماتيد مفردا haploid، أي كروماتيد مفردا من كل زوج من الكروماتيدات التوائم في الخلية الأم التي بدأ منها الانقسام. وتختلف هذه الجاميطات واحدة عن الأخرى وعن الخلية الأم التي بدأ منها الانقسام. وتختلط في كل من هذه الجاميطات المادة الموروثة من الأب مع تلك الموروثة من الأم -أو لنقل من جد وجدة المولود القادم- بتوليفات لا حدود لها لأن العملية، كما قلنا، لا يحكمها نظام معين بل تتم بشكل عشوائي تحكمه الصدفة المحضة وينتج عنها خلط المادة الوراثية المحمولة من الأم والأب وإعادة توزيعها ليخرج منها توليفات جديدة من السمات في النسل. وهناك بعض الاختلافات في الانقسام الاختزالي بين الخلية التناسلية الأنثوية والخلايا التناسلية الذكرية.

في نهاية الانقسام الاختزالي الأول للخلايا التناسلية الذكرية نحصل على خليتين وبعد الانقسام الاختزالي الثاني على أربع خلايا متساوية تماما تتحول إلى حيوانات منوية صالحة للتلقيح. أما بالنسبة للخلايا التناسلية الأنثوية فإن الانقسام الاختزالي الأول لكل خلية نامية يتم قبل تبويضها بفترة قصيرة حيث تصبح أحد الخلايا خلية بويضية كبيرة نوعا ما والأخرى جسيما قطبيا أول. تحصل هاتين الخليتين على كميات متساوية من المعلومات الوراثية لكنهما لا تحصلان على كميات متساوية من السيتوبلازم، فغالبا ما تأخذ البويضة معظم السيتوبلازم لتغذية الجنين في حال الإخصاب. وعند إفراز البويضة من المبيض يبدأ الانقسام الاختزالي الثاني الذي لا يكتمل إلا بعد التلقيح ونحصل منه على البويضة الملقحة وجسيم قطبي ثانٍ غير قابل للتلقيح. بعد اختراق الحيوان المنوي للبويضة تنقسم الخلية الثانوية مكونة بويضة ناضجة محتوية على العدد الأحادي للكروماتيدات. أما الخلية الثانية الناتجة عن هذا الانقسام فهي عبارة عن جسيم قطبي ثانوي ليس له القدرة على النمو (Hartl 1983: 54-9).

الجينات والأليلات

سبقت الإشارة إلى أن كل كروماتيد يحمل عليه سلسلة متتالية من الجينات كل منها له موقعه الخاص على الكروماتيد. وكل جين من هذه الجينات يحدد سمة معينة من سمات الشخص كلون عينية أو شعره أو شكل أنفه أو أيا من السمات اللانهائية التي تحدد شخصيته وسلوكه وهيبته ومظهره الخارجي. ويوجد الجين بصيغتين بديلتين توجدان متقابلتين على نفس الموقع تماما في الترتيب التسلسلي للجينات على الكروماتيد التوأمين، أحدهما يوجد على الكروماتيد الموروث من الأب والآخر على توأمه الموروث من الأم. هذان البديلان المتناظران قلنا أنه يطلق على كل منهما مسمى أليل allele. فإن اتفق الأليلان في تحديد السمة، ولنقل شعرا أجرد، قلنا أنهما متماثلان homozygous وإن اختلفا قلنا إنهما متميزان heterozygous كأن يحمل أحدهما سمة الشعر الأجرد والآخر سمة الشعر المنبسط. في مثل هذه الحالة حينما يلتقي أليلان متميزان لنفس السمة

في نفس الجاميطية يتغلب أحدهما على الآخر فيقال عنه سائداً dominant لأنه هو الأليل الذي يحدد ملامح الشخص ومظهره الخارجي، أو ما يسمى الطراز المظهري phenotype، ويقال للأليل الآخر متنحياً recessive لأنه يبقى مستتراً ولا تظهر آثاره واضحة للعيان وإن كان في واقع الأمر موجوداً في التركيبة الوراثية أو الطراز الجيني genotype. ويقال للفرد الذي يحمل جيناً متنحياً لا تظهر آثاره على طرازه المظهري أنه حامل carrier لذلك الجين الذي لا تظهر آثاره إلا إذا اقترن بأليل مُنْتَحٍ على شاكلته ولو بعد عدة أجيال.



وللتأكد من هذه الفرضية لنفرض أننا أتينا بفئران homozygous لون شعر سلالتها أبيض محض، بمعنى أنها توارثت لون شعرها الأبيض من الآباء والأجداد لعدة أجيال، ولنرمز لأليل هذا اللون الأبيض على الكروموسومين التوأمين بالحرفين bb، ثم زاوجناها مع فئران لون شعر سلالتها أسود محض، ولنرمز لأليل هذا اللون الأسود بالحرفين BB. حينما تتكون الجاميطات المذكرة والمؤنثة للفئران سيتكفل الانقسام

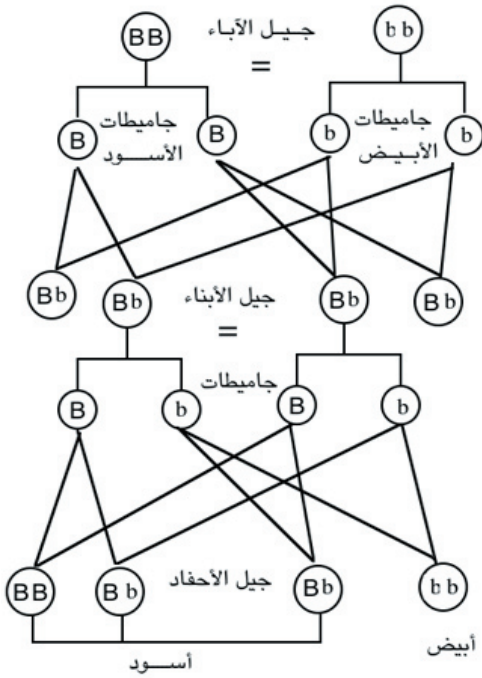
الاختزالي بفصل الكروماتومات التوائم لكل من الآباء وبالتالي عزل أليلي اللون الأبيض b/b أحدهما عن الآخر ليذهب كل منهما في جاميطة مختلفة، وكذا الحال بالنسبة لأليلي اللون الأسود B/B. فقد سبق أن قلنا بأن العدد الكروماتومي يُختزل إلى عدد أحادي عند تخليق الجاميطات بينما يتكفل التخصيب بإعادة العدد الزوجي إلى اللاقحة. لذا ينتج عن تخصيب الجاميطات أربع لاقحات في كل منها يتحد أليل اللون الأبيض مع أليل اللون الأسود Bb. واللون الأسود له السيادة على الأبيض لذا فإن لون شعر الأبناء لهذه الفئران المهجنة، أي الطراز المظهري، سيكون كله أسود. لكن رغم اختفاء اللون الأبيض من الطراز المظهري في جيل الأبناء فإنه لم يختف من الطراز الجيني بدليل أننا لو قمنا فيما بعد بتلقيح أبناء الفئران سيعود اللون الأبيض للظهور مرة أخرى في جيل الأحفاد وتكون نتيجة التلاقح ما نسبته فأر واحد بشعر أبيض لكل ثلاثة بشعر أسود، أي ١:٣. وسوف نلاحظ أن نسبة ١ من ٤ من الأحفاد لون شعره الأبيض، أي طرازه المظهري، يتفق مع طرازه الجيني bb، ونسبة ١ من ٤ لون شعره الأسود أيضا يتفق مع طرازه الجيني BB، بينما نجد نسبة ٢ من ٤ سيكون لونهما أسود هجين heterozygous، أي بما لا يتفق مع طرازهما الجيني المكون من الأليلين Bb و bb، نظرا لسيادة اللون الأسود. أي أن نسبة الطراز الجيني ١:٢:١ تختلف عن نسبة الطراز المظهري ٣:١ وظهور اللون الأبيض في جيل الأحفاد يثبت لنا عدم زواله من الطراز الجيني في جيل الأبناء رغم اختفائه في الطراز المظهري. فئران جيل الأحفاد التي تظهر عليها علامات السمة المتنحية، أي لون الشعر الأبيض، يكون بياضها محض لا تعلق بها أي من الأليلات الجينية البديلة للسمة السائدة لأنها لو حملت الأليل الجيني للسمة السائدة لتغلبت على السمة المتنحية ومنعتها من الظهور. كما أننا لو زواجنا بين هذه الفئران فإن أبنائها وأبنائها سترث عنها تلك السمة المتنحية لا غير، مما يثبت نقاء اللون. أما تلك التي تظهر عليها علامات السمة السائدة، أي لون الشعر الأسود، فإنها قد تكون خالصة السواد وقد تكون مهجنة لأن الطراز المظهري لأي مخلوق، نظرا لقانون السيادة والتنحي، لا يعكس دائما طرازه الجيني. ويمكننا عرض نتائج التجربة بالمخطط اللاحق.

ونستطيع التعرف على حقيقة التركيبة الجينية للفئران السوداء في جيل الأحفاد وفرز تلك التي لونها أسود محض عن تلك التي لونها أسود هجين باللجوء إلى ما يسمى بالتهجين الارتجاعي أو التهجين الاختباري. هذا التهجين يعني مزاجعة الفئران التي تظهر عليها السمة السائدة، أي لون الشعر الأسود، مع تلك التي تحمل السمة المتنحية، أي الشعر الأبيض. فإن كان سواد الأسود محضا حصلنا فقط على فئران سوداء مظهرها هجينة وراثيا Bb/Bb/Bb/Bb، تماما كما هو الحال في جيل الأبناء. لكن لو كان سواد الأسود هجينا فإننا سنحصل على فأرين سوادهما هجين Bb/Bb وفأرين بياضهما محض bb/bb.

ولتوضيح هذه التوافق الممكنة لخلط أليلات الجينات في الجاميطات المذكورة والمؤنثة وما ينتج عن ذلك من طرز مظهرية وطرز جينية يمكننا اللجوء إلى رقعة الشطرنج أو ما يسمى مربع بُنت Punnett square الذي تُصَف فيه أليلات الجينات لأحد الأبوين أفقيا وتُصَف أليلات الجينات للأب الآخر رأسيا بحيث أن كل مربع هو ناتج التلاقح بين جاميطتين إحداهما من الأب والأخرى من الأم.

وتظهر تأثيرات السيادة والتنحي للأليلات بشكل واضح في بعض الجينات المرتبطة بالجنس sex-linked genes. يقال عن الجينات على كروماتوم X أنها مرتبطة بالجنس لأنها تحمل صفات يعتمد تأثيرها السياضي

على جنس الفرد، ويحمل الذكر نصف هذه السمات الجنسية المرتبطة لأنه يحمل كروموسوم X واحد. وفي الإنسان أكثر من ٢٥٠ مورثة محمولة على الكروموسوم X يمكنها أن تسبب اضطرابات وراثية لكن معظمها متنحية وتصيب الذكور أكثر من الإناث لأنهم يحملون كروموسوم X واحد بينما تحمل الإناث كروموسومين يحمل أحدهما على الأقل الأليل الطبيعي السائد الذي يحدد السمة. ونظرا لكون الكروموسوم X أطول من الكروموسوم Y ونظرا للاختلاف بين الكروموسومين XY بالنسبة للذكر ستكون هناك أليلات محمولة على X لا يوجد نظائر مطابقة لها على Y. لذا نجد أن أي جين على الكروموسوم X عند الذكر، حتى لو كان متنحيا، يعبر عن أعراضه في الطراز المظهري، وذلك لعدم وجود بديل أليلي له، أما في الأنثى فيمكن أن يعبر مظهريا أو لا يعبر اعتمادا على طبيعة الأليل المناظر له في كروموسوم X الآخر لأن



الطراز الجيني ١:٢:١ BB : Bb : bb
طراز الهيئة ٣:١ BB, Bb : bb

	B	b
b	Bb أسود	bb أبيض
b	Bb أسود	bb أبيض

التهجين الارتجاعي

	B	b
B	BB أسود	Bb أسود
b	Bb أسود	bb أبيض

جيل الأحفاد

	B	B
b	Bb أسود	Bb أسود
b	Bb أسود	Bb أسود

جيل الأبناء

الأنثى تحمل أليلين لكل جين على هذا الكروموسوم بينما لا يحمل الذكر إلا أليلا واحدا يرثه عن أمه. فإذا كانت الأم متباينة الأزواج لجين معين مرتبط بالجنس سيكون لابنها الذكر فرصة ٥٠٪ ليرث أي الأليلين منها وبذلك تمر الجينات المرتبطة بالكروموسوم X من الأم لابنها الذكر بينما لا تمر السمة المرتبطة بهذا الكروموسوم من الأب لابنه لأن الإبن يستقبل من أبيه كروموسوم Y لكنه لا يستقبل منه كروموسوم X (Hartl 1983: 125-51; Klug et al 2005: 73-5).

ومن الأمراض المرتبطة وراثيا بالجين X والتي يصاب بها الذكور أكثر من الإناث مرض عمى الألوان ومرض عدم تخثر الدم hemophilia، بسبب غياب أنزيم معين يساعد على تجلط الدم. فالأنثى الحاملة لمرض عدم تخثر الدم يبقى تأثيره مستترا لوجوده مع أليله الطبيعي السائد عليه على كروموسوم X الآخر مما يجعلها قادرة على إنتاج البروتين المساعد على التجلط. لكن إنهما الذي يرث عنها الأليل المسبب للنزيف سوف يصاب به لأنه لا يملك الأليل الآخر الذي يساعد على التجلط. أما الإناث فقد ينقلن المرض دون أن يُصَبَن به لأن الجين المسبب له من الجينات المتنحية. والرجل

المصاب بعمى الألوان يحمل أليلا مفردا متنحيا في الكروموسوم X. هذا الأليل المفرد، حتى وإن كان متنحيا، يظهر تأثيره مسببا عمى الألوان لأن الكروموسوم Y لا يحمل جينا خاصا برؤية الألوان يمكن

أن يبطل مفعول ذلك الأليل المتنحي (جاردنر وآخرون ١٩٩٩: ١٢٦-٣٢). وهكذا تسلك السمات المرتبطة بالجنس هذا المسلك الفريد، فالذكر يورث هذه السمات لأحفاده الذكور عن طريق بناته ولا يورثها إطلاقاً عن طريق أولاده نتيجة لنظام الانتقال الذي يتبعه كروموسوم X لأن البنات فقط هن اللاتي يرثن هذا الكروموسوم من الأب والأمهات فقط هن اللاتي يورثنه للأبناء، لذا تتبع السمات المرتبطة به نظاماً تصاليباً وتراوح في انتقالها من جيل إلى جيل. ولا يرتبط بالجين Y إلا عدد قليل جداً من الجينات تورث مباشرة من الآباء للأبناء ولا تورث إطلاقاً للإناث منها كثافة شعر الأذنين.

ولا بأس من التوقف هنا للتأكيد على بعض الملاحظات بناءً على الأمثلة السابقة. نلاحظ من هذه الأمثلة أن السمات لا تتدرج ولا تتمازج وإنما تبقى دائماً متميزة discrete، فلا نحصل مثلاً على فئران هجينة مبقعة اللون أو لونها خليط بين الأبيض والأسود. كما أن سيادة السمة أو تنحيها لا يحدده كونها تأتي من الذكر أو من الأنثى، وإنما ما يحدد ذلك هو طبيعة السمة ذاتها بصرف النظر عن جنس مصدرها.

الفرز الجيني

هذه الحقائق الوراثية التي أثبتتها علم الوراثة الحديث كان قد تنبه لها وعبر عنها منذ منتصف القرن التاسع عشر الراهب النمساوي غريغور مندل (١٨٢٢-١٨٨٤) Gregor Mendel في تجاربه على نباتات البازلا (جاردنر وآخرون ١٩٩٩: ١٢٦-٣٢، الحاجي ومجيد ١٩٩٢: ٢١-٦٨). وقد بين مندل آليات الوراثة في مقالته "تجارب على تهجين النبات" (1866) "Experiments in Plant Hybridization" وأطلق مصطلح segregation على هذا الفرز الجيني بين الأليلات الجينية، أي فرز الأليلين الوراثيين لأي سمة على الكروموسومين التوأمين ليأخذ كل منهما طريقه المستقل ويذهب لوحده في جاميطة مختلفة بطريقة عشوائية تحكمها الصدفة المحضة بحيث أن احتمالية زهاب أي منهما إلى هذه الجاميطة أو تلك محكومة بنسبة ٥٠٪، مما يعني وجود فرصة متعادلة لكل من الجاميطتين لاستقبال هذا الأليل الجيني أو ذاك. فقد استنتج مندل أن اختلاط الأليلات الجينية واختفاء أليل السمة المتنحية في أفراد الجيل الأول لا يؤثر في هذا الأليل الذي يبقى محافظاً على

وجوده الجيني رغم اختفائه المظهري بدليل عودته إلى الظهور في الجيل الثاني، وهذا ما يؤكد على انفصال الأليلات واستقلاليتها كل عن أليها المناظر له. ولكن ماذا لو أجرينا عملية تهجين ثنائي بدلا من التهجين الأحادي، أي زاوجنا بين أبوين من الفئران يحملان سميتين متميزتين لا سمة واحدة فقط، ولنقل طول الشعر ولونه بحيث يحمل أحدهما السميتين السائدتين سواد الشعر وقصره BBSS والآخر يحمل السميتين المتنحيتين بياض الشعر وطوله bbss! يمكننا توضيح هذه التوافيق الممكنة في المربع المقابل.

	BS	Bs	bS	bs
BS	BBSS أسود قصير	BBSSs أسود قصير	BbSS أسود قصير	BbsS أسود قصير
Bs	BBsS أسود قصير	BBss أسود طويل	BbSs أسود قصير	Bbss أسود طويل
bS	bBSS أسود قصير	bBSs أسود قصير	bbSS أبيض قصير	bbSs أبيض قصير
bs	bBsS أسود قصير	bBss أسود طويل	bbsS أبيض قصير	bbss أبيض طويل

فالفئران، كما نعلم، كل منها يحمل كروموسومات مزدوجة مما يعني أليلين متماثلين لكل سمة من السميتين وتحمل كل جاميطة من جاميطاتها أليلاً واحداً لكل واحدة من هاتين السميتين. لذا فإن الاحتمالات الممكنة



غريغور مندل
Gregor Mendel

للطرز الجيني لجيل الأبناء لا يمكن إلا أن تكون كلها BbSs. هذا يعني من الناحية المظهرية أن شعر جيل الأبناء بالإجمال سيحمل السميتين السائتين ويكون أسود قصير. ولأن عملية التلاقح بين الجاميطات المذكورة والجاميطات المؤنثة عملية عشوائية تحكمها الصدفة البحتة حيث تكون الفرص متساوية لأي جاميطة مذكورة أن تخصب أي جاميطة مؤنثة فإننا حينما نزاوج بين جيل الأبناء سيكون الطراز المظهري لجيل الأحفاد موزعا على أربع طرز بمعدل ٩ بشعر أسود قصير BBSS و ١ بشعر أبيض طويل bbss (وهذان الطرازان يشبهان الآباء) و ٣ بشعر أسود طويل و ٣ بشعر أبيض قصير (وهذان طرازان جديان). لكن لو حسبنا السميتين المتمايزتين كل منهما على حدة سوف نلاحظ أن نسبة توزيع الشعر القصير إلى الطويل في جيل الأحفاد تساوي ١:٣ وكذلك نسبة توزيع الشعر الأسود إلى الأبيض أيضا تساوي ١:٣، وهذه هي نفس النسبة التي حصلنا عليها حينما زواجنا أبوين يحمل شعرهما سمة متميزة واحدة، إما اللون أو الطول. كما يمكننا توضيح نفس التوافق باستخدام الشكل المتفرع:

BBSS, BBSs, Bb SS, BbSs	٩/١٦ = ٣/٤ × ٣/٤	أسود قصير	٣/٤	أسود	٣/٤
BBss, Bbss	٣/١٦ = ١/٤ × ٣/٤	أسود طويل	١/٤	طويل	١/٤
bbSS, bbSs	٣/١٦ = ٣/٤ × ١/٤	أبيض قصير	٣/٤	قصير	١/٤
bbss	١/١٦ = ١/٤ × ١/٤	أبيض طويل	١/٤	طويل	١/٤

وميزة الشكل المتفرع أنه يمنحنا فرصة أكبر لتفصيل النسب والتكرارات في الطرز المظهرية والطرز الجينية:

<u>الطرز الجينية ونسبها وتكراراتها</u>	<u>الطرز المظهرية ونسبها</u>
(BBSS) ١/١٦	٩/١٦ أسود قصير
(BBSs/BBsS) ٢/١٦	
(BbSS/bBSS) ٢/١٦	
(BbSs/BbsS/bBSs/bBsS) ٤/١٦	
(BBss) ١/١٦	٣/١٦ أسود طويل
(Bbss/bBss) ٢/١٦	
(bbSS) ١/١٦	٣/١٦ أبيض قصير
(bbSs/bbsS) ٢/١٦	
(bbss) ١/١٦	١/١٦ أبيض طويل

كما أن الشكل المتفرع أكثر مواءمة من مربع الشطرنج لتوضيح نسب وتكرارات الطرز الجينية والمظهرية حينما يكون لدينا ثلاث سمات كما في المثال التالي:

<u>نسب الاتحاد</u>	<u>C/c</u>	<u>B/b</u>	<u>A/a</u>
$(ABC) 27/64 = (3/4)(3/4)(3/4)$	(C) 3/4	(B) 3/4	(A) 3/4
$(ABc) 9/64 = (3/4)(3/4)(1/4)$	(c) 1/4		
$(AbC) 9/64 = (3/4)(1/4)(3/4)$	(C) 3/4	(b) 1/4	
$(Abc) 3/64 = (1/4)(1/4)(3/4)$	(c) 1/4		
$(aBC) 9/64 = (3/4)(3/4)(1/4)$	(C) 3/4	(B) 3/4	(a) 1/4
$(aBc) 3/64 = (1/4)(3/4)(1/4)$	(c) 1/4		
$(abC) 3/64 = (3/4)(1/4)(1/4)$	(C) 3/4	(b) 1/4	
$(abc) 1/64 = (1/4)(1/4)(1/4)$	(c) 1/4		

وهكذا يتضح لنا أن كل سمة من السمات المختلفة مثل جحوظ العينين أو لون الشعر أو البهاق أو غيرها من السمات سواء تفرقت أو تجمعت في الفرد الواحد تتوزع ألياليتها في الأجيال التالية كل منها على حدة بنفس النسبة الثابتة ١:٣ وباستقلالية تامة عن بقية السمات، وهذا ما أطلق عليه غريغور مندل مصطلح التوزيع الحر independent assortment. من خلال التوزيع الحر يمكننا النظر إلى التهجين الثنائي أو الثلاثي أو حتى المؤي كما لو أنه عبارة عن تهجينات أحادية منفصلة وأن فرصة توريث أليل أي من السمات المتعددة ليس له أي تأثير على توريث أليل أي سمة أخرى، فكل سمة من السمات يتم توارثها باستقلالية تامة. أي أنه يمكن لأي أليل لأي سمة من السمات التي يحملها الأب أن يتوافق في نفس الجاميط مع أي أليل من ألياليات السمات التي تحملها الأم والفرصة وحدها هي التي تحكم هذه التوافق والفرص متساوية أمام كل الاحتمالات الممكنة. وحينما نقول عن حدثين (أو أكثر) أنهما مستقلان أحدهما عن الآخر وغير مرتبطين أحدهما بالآخر فإننا نقصد أن وقوع أي منهما أو عدم وقوعه لا تأثير له إطلاقاً على احتمالية وقوع الآخر أو عدم وقوعه. أما إذا كان وقوع أي من الحدثين يتنافى مع وقوع الآخر أو يلغيه قلنا إن الحدثين متعارضان. فلو أنت رميت قطعة من النقود مرتين متتاليتين فإن ما يحدث في أي من المرات لا يتأثر بما يحدث في المرات الأخرى، كذلك لو رميت قطعتين بالتزامن فإن ما يحدث لأي من القطعتين لن يتأثر بما يحدث للأخرى. لكن لو أنك رميت زهرة الطاولة فإن وقوعها على أحد جوانبها ذات العدد الزوجي مثلا (٢, ٤, ٦) يتنافى مع وقوعها على أحد جوانبها ذات العدد الفردي (١, ٣, ٥).

وهناك عدة طرق للتعرف على التوافق الممكنة لخلط ألياليات الجينات في الجاميطات المذكورة والمؤنثة وما ينتج عن ذلك من طرز مظهرية وطرز جينية. فهناك، كما رأينا، رقعة الشطرنج وهناك الشكل المتفرع. لكن هاتين الطريقتين غير عمليتين في حل مسائل السمات المتعددة ولذا يستحسن اللجوء للطريقة الإحصائية في حساب الاحتمالات الممكنة لخلط ألياليات الجينات في الجاميطات المذكورة والمؤنثة وما ينتج عن ذلك من طرز مظهرية وطرز جينية، وهذه، كما مر بنا، أحداث عشوائية مما يجعلها قابلة للتحليل الإحصائي.

وقبل أن نتعرف على الطريقة الإحصائية علينا أن نتذكر أن النسب الجينية مجرد احتمالات لا يمكن ملاحظتها على الأفراد وإنما على مجموعات سكانية. فحينما نقول مثلا إن نسبة الأولاد للبنات دائما متعادلة فإننا نعني بذلك أنها متعادلة في المجموعة السكانية ككل وليس في كل عائلة مثلا. وهذا شبيه بما لو أنك قذفت بقطعة نقد معدنية فإن احتمالية سقوطها على وجه الصورة أو وجه الكتابة تتعادل بنسبة ٥٠٪. لكن هذا لا يعني أنك ستحصل دائما مرة على هذا الوجه والمرة الأخرى على ذلك. ما تعنيه نسبة ٥٠٪ هو أنك كلما كررت المحاولات لمرات عديدة كلما اقتربت من تحقيق هذه النسبة المتوقعة، فكلما كانت العينة أكبر كلما كانت النتائج أقرب للتوقعات. فالنسب تظهر فقط متوسط النتائج المتوقعة عند وقوع الأحداث المستقلة، مع الأخذ بعين الاعتبار أن تكرار المحاولات في الماضي لا يؤثر على النتائج المستقبلية. فلو أن عشر المحاولات الأولى كلها أتت بنفس النتيجة فإن ذلك لن يؤثر على ما يحدث في المحاولة الحادية عشر ولا يزيد من احتمالات حدوث عكس ما حدث من قبل، بل تبقى الاحتمالية كما هي، أي ٥٠٪، فكل محاولة هي بمثابة حدث مستقل لا يؤثر ولا يتأثر بما قبله ولا بما بعده. تتراوح احتمالات وقوع أي حدث من صفر إذا استحال وقوعه إلى ١ في حال تأكد وقوعه. ولكي نحصل على احتمالية توافق وقوع حدثين مستقلين أو أكثر (مثل اقتران أي من الأليلين المذكورين B أو b مع أي من الأليلين المؤنثين B أو b) نلجأ لقوانين الاحتمال، وهي قوانين إحصائية تفيد في التنبؤ عن فُرص وقوع حدث ما من بين مجموع المحاولات المكررة. تقول قوانين الاحتمال إن فرصة وقوع الحدث تتحدد بنسبة عدد مرات وقوعه ص إلى مجموع الحالات المكررة س، أي س/ص. وفي حال كان لدينا حدثان مستقلان نقوم بحساب احتمال وقوع كل منهما على حدة ثم نضرب الاحتمالين أحدهما بالآخر لنحصل على الاحتمال الكلي لتوافق وقوعهما معا. فلو كانت ح تمثل احتمالية حدوث أحد الحدثين وكانت د تمثل احتمالية حدوث الآخر فإن احتمالية وقوع الحدثين معا تكون ح × د. وإذا كان هناك أكثر من إمكانية لحدوث الحدث الواحد فإننا نقوم بجمع هذه الاحتمالات لنحصل على كامل نسبة احتمال وقوعه. كذلك لنحصل على الاحتمال الكلي لحدوث حدثين متعارضين أو أكثر نقوم بحساب احتمال وقوع كل منها على حدة ثم نقوم بجمع كل هذه الاحتمالات. فلو كانت ح تمثل احتمالية حدوث واحد من حدثين وكانت د تمثل احتمالية حدوث الآخر فإن الاحتمال الكلي لحدوث الحدثين معا تكون ح + د. فمثلا عند إلقاء زهرة الطاولة تكون نسبة احتمال وقوعها على جنب بعينه من جوانبها الستة تعادل ١ من ٦ بينما نسبة احتمال عدم وقوعها على ذلك الجنب تحديدا ووقوعها على جنب آخر تعادل ٥ من ٦، لكن احتمالية وقوعها على عدد زوجي بدلا من عدد فردي أو العكس تساوي ١/٢. وعند إلقاء قطعة نقود معدنية تكون نسبة احتمال وقوعها على أي من الجنبين هي ١/٢ على الوجه و ١/٢ على القفا. وعند إلقاء القطعة مرتين متتاليتين تكون فرصة ظهور الوجه في كلتا الحالتين هي ١/٢ × ١/٢ = ١/٤ وفرصة ظهور الوجه ثلاث مرات متتالية هي ١/٢ × ١/٢ × ١/٢ = ١/٨، وهكذا. وعند إلقاء زهرتين من أزهار الطاولة فإن احتمال وقوعهما معا على نفس الوجه تساوي ١/٦ × ١/٦ = ١/٣٦. أما عند إلقاء قطعتين من النقود معا فإن احتمالية وقوع القطعتين على الوجه معا تعادل ١/٤ وعلى القفا معا تعادل ١/٤ وعلى الوجه والقفا تعادل ١/٢، ويفسر ذلك على أساس النسبة ١:٢:١. وبتعبير آخر فإن فرصة ظهور وجهي العملتين معا تكون ١/٢ × ١/٢ = ١/٤ أي ١/٢^٢، وفرصة تكرار ذلك مرتين متتاليتين ١/٤ × ١/٤ = ١/١٦^٢.

ولتفصيل ذلك بشكل أوضح لنفرض أننا قذفنا بقطعة نقود مرتين متتاليتين فإن هناك أربع احتمالات

لسقوطها موزعة بين ح التي تمثل احتماليات الوجه وبين د التي تمثل احتمالية القفا.

القذفة ١	القذفة ٢	
وجه (ح)	وجه (ح)	ح ح $1/4 = (1/2) \times 1/2$
وجه (ح)	قفا (د)	ح د $1/4 = (1/2) \times 1/2$
قفا (د)	وجه (ح)	د ح $1/4 = (1/2) \times 1/2$
قفا (د)	قفا (د)	د د $1/4 = (1/2) \times 1/2$

إذا كان لا يهمننا الترتيب بمعنى أن ح = د ح فإنه يمكننا كتابة الاحتمالات على شكل المعادلة التالية:

$$ح ح + ٢د ح + د د أو ح ح + ٢د ح + د د = 1/4 + (1/4)٢ + 1/4 = 1/4 + 1/2 + 1/4 = 1$$

وقياسا على ذلك فإن رمي القطعة المعدنية مرتين متتاليتين لا يختلف عن لو أن لدينا زوجا من الحيوانات المنوية أحدهما يحمل أليل اللون الأسود السائد B والآخر يحمل أليل اللون الأبيض المتنحي b، وبويضتين أيضا إحداهما تحمل أليل اللون الأسود السائد B والأخرى تحمل أليل اللون الأبيض المتنحي b. احتمال أن تأخذ الجاميطة المذكورة الأليل B هو $1/2$ واحتمال أن تأخذ الجاميطة المؤنثة الأليل B هو أيضا $1/2$. وعليه فإن الاحتمال الكلي بأن يجتمع الأليلان BB معا عند التلقيح هو $1/2 \times 1/2 = 1/4$ ، وكذلك الحال بالنسبة للأليل b، وذلك تبعا لقانون الضرب الذي يقول بأنه في حال كان لدينا حدثان مستقلان نقوم بحساب احتمال وقوع كل منهما على حدة ثم نضرب الاحتمالين أحدهما بالآخر لنحصل على الاحتمال الكلي لحدوثهما معا. ولأنه يمكن أن يأتي الأليل السائد من الجاميطة المؤنثة والمتنحي من الجاميطة المذكورة أو العكس فإن احتمال أن يكون الجيل الثاني هجيناً هو $1/4 + 1/4 = 1/2$ ، وذلك تبعا لقانون الإضافة الذي يقول بأن احتمال الحدث الذي يمكن أن يقع بطريقة أو أكثر هو مجموع الاحتمالات لهذه الطرق. ولو استعضنا عن الحرف الإنجليزي B بالحرف العربي ح والحرف b بالحرف د فإنه تبعا لذلك يمكننا كتابة المعادلة هكذا:

ح ح	$1/4 = (1/2) \times 1/2$
ح د	$1/4 = (1/2) \times 1/2$
د ح	$1/4 = (1/2) \times 1/2$
د د	$1/4 = (1/2) \times 1/2$

أي $1/4 + (1/4)٢ + 1/4 = 1/4 + 1/2 + 1/4 = 1$ ، وهذا ما يتفق مع نسبة الطرز الجينية ١:٢:١ للهجين الأحادي، كما مر بنا، والتي كانت نسبة طرزها المظهرية ١:٣. ولو ضاعفنا هذه النسبة إلى $(١:٣)٢$ لحصلنا من مفكوكها على النسبة ١:٣:٣:٩ والتي تمثل الطرز المظهرية للهجين الثنائي. كذلك ٢٧:٩:٩:٣:٣:١ والتي تمثل الطرز المظهرية للهجين الثلاثي هي مفكوك $(١:٣)٢$. وبناء عليه تكون الطرز المظهرية للتهجين الرباعي $(١:٣)٤$ والخماسي $(١:٣)٥$ وهكذا. لاحظ أننا لو استخدمنا مربع رقعة الشطرنج في التهجين الثلاثي فإننا سنحتاج إلى ٦٤ مربعا لأن جيل الأبناء في التهجين الثلاثي يعطي ٨ أنواع من الجاميطات. والتهجين الرباعي يعطي

١٦ جاميطا، أي ما يساوي ٢٥٦ مربعا، وإذا كان لدينا ١٠ أزواج من الأليلات الجينية المهجنة فإنها تعطي ١,٠٢٤ جاميطا مما نحتاج معه إلى عدد مهول من المربعات. هذا ما يجعل اللجوء للمربعات في التهجينات المتعددة، أو حتى للخطوط المتفرعة، أمرا متعذرا، لذا يتم اللجوء للطرق الرياضية وقوانين الاحتمال. وكما سبق وأن أشرنا فإن القوة التي يرفع إليها الأساس هي عدد المحاولات أو حجم العينة التي يرمز لها جبريا بالحرف "ن". فلو كان الفرد هجينا في عدد "ن" من أزواج الأليلات الجينية يكون عدد الجاميطات التي ينتجها هي ٢^ن، أي أن عدد أنواع الجاميطات هو عدد مضاعفات الرقم ٢، أو كما يعبر عنه ٢^ن. وعدد الطرز المظهرية في جيل الأحفاد هو ٢^ن وعدد الطرز الجينية ٣^ن. ويمكن توضيح ذلك في الجدول التالي:

ازواج الالبتات	الجاميطات	الطرز المظهرية	الطرز الجينية	مربعات رقعة الشطرنج
١	٢	٢	٣	٤
٢	٤	٤	٩	١٦
٣	٨	٨	٢٧	٦٤
٤	١٦	١٦	٨١	٢٥٦
٥	٣٢	٣٢	٢٤٣	١,٠٢٤
٦	٦٤	٦٤	٧٢٩	٤,٠٦٩
٧	١٢٨	١٢٨	٢,١٨٧	١٦,٣٨٤
ن	٢ ^ن	٢ ^ن	٣ ^ن	٤ ^ن

بقي أن نوضح بأن مبدأ التوزيع الحر ينطبق على الكروماتومات لأنها مستقلة تمام الإستقلال عن بعضها البعض. لكن الوضع يختلف نوعا ما بالنسبة للجينات. فالجينات الواقعة على نفس الكروماتوم غالبا ما تبقى مترابطة مع بعضها البعض بنفس الاتحادات التي جاءت بها من الأبوين، بمعنى أنها لا تظهر التوزيع الحر، خصوصا إذا كانت في مواقع متجاورة على نفس الكروماتوم. تُكوّن هذه الجينات المتجاورة مجموعة ارتباطية وتنتقل كوحدة مترابطة بنفس الصورة من جيل إلى جيل بنسب معينة وتكرارات تكون عادة أكبر مما هو متوقع مقارنة بحالات ونسب الانعزال الحر للأليلات. وتعتمد قوة الارتباط على بعد أو قرب الجينات من بعضها البعض، فتلك الجينات المتلاصقة والقريبة جدا من بعضها البعض يصعب فك ارتباطها وتبقى مرتبطة وتنتقل من جيل إلى جيل دون أن تكوّن تراكيب جديدة فيما بينها. إلا أن المورثات المرتبطة على نفس الكروماتوم قد تنعزل أحيانا عن بعضها البعض، خصوصا إذا كانت المسافة الفاصلة بينها طويلة. يحدث ذلك في حالات العبور، تلك العملية التي تحدث بعد تضاعف الكروماتوم خلال فترة الانقسام الاختزالي وينشأ جراثمها تبادل المادة الكروماتية بين أجزاء الكروماتومات المتشكلة مما يؤدي إلى اتحادات وتوافق جديدة للجينات. ويعتبر العبور والتوزيع الحر أكثر الأليات أهمية لإنتاج اتحادات جديدة من الجينات (Hartl 1983: 109-14; Klug et al 2005: 157-75).

الهدف من إيراد هذه الأمثلة والأرقام الإحصائية هو إعطاء الفارئ فكرة تقريبية عن الإمكانيات اللامحدودة لخلط الجينات في عمليات التكاثر الجنسي عند الإنسان والتي تتجاوز ثمانية ملايين ٨,٠٠٠,٠٠٠ احتمالية

فقط جراء عمليات الانقسام الاختزالي والتوزيع الحر للأليلات الجينية المزوجة. هذا عدا الجينات ذات الأليلات المتعددة مثل فصيلة الدم وعمليات الخلط الأخرى الناتجة عن عمليات العبور والطفرات الجينية وغيرها مما يجعل من كل فرد شخص فريد و متميز لا مثيل له ولا شبيهه. ولا أدل على ذلك من أن المحققين يلجأون لتقنية فحص حمض الدنا في إثبات هوية الأشخاص المجهولين أو إثبات التهم أو نفيها عن المتهمين لاقتناعهم بأن الدليل الذي يحصلون عليه بهذه الطريقة يكون قطعيا حيث أن احتمالية الشبه بين شخصين في هذا الصدد هي بنسبة واحد إلى سبعة بلايين.

الشفرة الجينية

تتألف مواد الكون من ٩٢ عنصرا elements كل منها يتألف من ذرات atoms مربوطة مع بعضها بروابط ذرية atomic bonds. والذرات هي أصغر المكونات العنصرية التي لها القدرة على التفاعل كيميائيا مع بعضها البعض لتكوين مركبات compounds وأحلاط mixtures. وقد تتحد ذرات بعض العناصر من خلال الترابط الكيميائي chemical bonding بنسب محددة إما لتكوّن جزيئات molecules قد تكون متجانسة مثل جزيء غاز الهيدروجين H₂ أو جزيء غاز الأكسجين O₂. وإما لتكوّن مركبات كيميائية compounds تنتمي ذراتها لعناصر مختلفة مثل الماء الذي يتألف من اتحاد ذرتين من عنصر الهيدروجين مع ذرة من عنصر الأكسجين H₂O أو غاز ثاني أكسيد الكربون carbon dioxide الذي يتألف من اتحاد ذرتين من عنصر الأكسجين مع ذرة من عنصر الكربون CO₂. والمركبات الناتجة عن التفاعلات الكيميائية تختلف خواصها عن خواص العناصر الأصل. فالصوديوم، مثلا، فلزٌ ناعمٌ يتفاعل بقوة مع الماء والسوائل الأخرى، والكلور غاز سام يميل للصفرة. لكن حينما يتحد هذان العنصران ينتج عنهما مركب بلّوري صلب أبيض هو ملح الطعام الذي لا يستساغ الأكل بدونه. وخلايا الكائنات الحية لها القدرة بمساعدة الأنزيمات على أن تصنّع من المركبات البسيطة مركبات جديدة أكثر تعقيدا أو أن تجزئ المركبات المعقدة وتفككها إلى مركبات وعناصر أبسط منها (الصالح ١٩٩٨: ١٤٧-٦٧).

وأهم العناصر التي تتكون منها الخلية تشمل الكربون C والأكسجين O والهيدروجين H والنيتروجين N والفسفور P والكلبريت S. هذه هي الخامات الأولية لبناء المركبات العضوية، خصوصا الكربون والهيدروجين اللذان يمتازان بقدرة ذراتهما على تكوين العديد من الروابط الأيونية ionic bonds والروابط التساهمية covalent bonds. والمركبات الكيميائية إما مركبات عضوية organic compounds أو مركبات غيرعضوية inorganic compounds. وتعتبر القواعد bases والأحماض acids والأملاح salts من المركبات غيرالعضوية المهمة لإمداد الخلية بالأيونات التي تدخل فيما يحدث داخلها من تفاعلات كيميائية. أما المركبات العضوية فمن أهمها الشحوم lipids والكربوهيدرات carbohydrates أو السكريات saccharides المؤلفة من عناصر الكربون والأكسجين والهيدروجين التي تترتب في كتل بنائية. الشحوم والكربوهيدرات تمد الخلية بالطاقة الحرارية اللازمة لأداء وظائفها، كما أن الدهون تعد من أهم مكونات الأغشية الخلوية (Mader 2004: 15-32). كذلك من أهم المركبات العضوية الأحماض النووية nucleic acids التي تتألف منها معظم أجزاء الخلية وتتحكم في جميع نشاطاتها الحيوية، بما في ذلك تخليق البروتينات protein synthesis التي تقوم بوظائف مهمة سواء من الناحية التركيبية أو من الناحية الوظيفية. والبروتينات إما أن تكون بروتينات تركيبية تحدد شكل الخلية وما

ينتج عنها من أنسجة وإما أن تكون بروتينات وظيفية كالهormونات التي تتحكم في عمليات النمو والتكاثر، والأنزيمات enzymes التي تساهم في تحفيز عمليات الأيض الخلوي البنائي والهدمي، وذلك حسب طبيعة البروتين وتخصصه الوظيفي. فكل تفاعل كيميائي داخل الخلية يحتاج إلى محفز أنزيمي مخصص له، إما بتحليل المركبات الكيميائية إلى وحدات أصغر منها أو ربط الوحدات الصغرى في مركبات أكبر. وتُلف الأنزيمات أو تعطّلها عن العمل بفعل الحرارة الشديدة أو السموم يؤدي إلى توقف العمليات الحيوية والموت. وتختلف البروتينات فيما بينها بحسب ما يدخل في تركيبها من أحماض أمينية amino acids، والتي تتألف من مجموعة واحدة أو أكثر من ذرة نيتروجين واحدة مع ذرتين من الهيدروجين، وهذا ما يسمى مجموعات أمينية NH_2 . والأحماض الأمينية هي وحدة التركيب الأساسية والكتل البنائية للبروتينات. وهناك العديد من الأحماض الأمينية لكن عشرين منها فقط تدخل في تركيب البروتينات. والمركبات التي تتألف من عدد من الوحدات المترابطة، مثل البروتينات والأحماض النووية، تسمى polymer، والمركبات التي تتألف من وحدة مفردة مثل الأحماض الأمينية تسمى monomer (الصالح ١٩٩٨: ١٦٩-٢٥٨).

أما الأحماض النووية فيوجد منها نوعان؛ أولها وأهمها حمض الدنا deoxyribonucleic acid (DNA) وهو حمض نووي ريبوزي منقوص الأكسجين و deoxyribose والثاني حمض الرنا ribonucleic acid (RNA) وهو حمض نووي ريبوزي كامل الأكسجين ribose. يتكون كل من هذين الحمضين النوويين من تسلسل متتابع من النُكليوتيدات nucleotides يسمى عديد النُكليوتيدات polynucleotides الذي يشكل وحدة التركيب الأساسية لبناء الحمض النووي. ويتركب النُكليوتيد من ثلاثة عناصر هي: سكر خماسي، ومجموعة فوسفاتية، وقواعد نيتروجينية تحتوي على عنصر النيتروجين والكربون والأكسجين والهيدروجين. والقواعد النيتروجينية نوعان: قواعد بيورينية purine bases وهي الأدينين Adenine (A) والغوانين Guanine (G)، وقواعد بيريميدينية pyrimidine bases وهي الثايمين Thymine (T) والسيتوزين Cytosine (C) واليوراسيل Uracil (U). وتشكل كل قاعدة مرتبطة مع سكر خماسي ما يسمى نُكليوسيد nucleoside، أما إذا أضفنا الفوسفات إلى السكر الخماسي والقاعدة النيتروجينية فيصبح لدينا نُكليوتيد nucleotide. ويرتبط كل نُكليوتيد مع الآخر عبر قواعد النيتروجينية والتي بدورها ترتبط كل منها تساهمياً بذرة الكربون رقم ١ من سكر خماسي ريبوزي أو سكر ريبوزي منقوص الأكسجين تتصل بهما مجموعة من الفوسفات.

ويحتل جزيء حمض الدنا أهمية خاصة بصفته هو الجزيء الذي يحمل الطبعة الزرقاء blue print، أو المخطط للبرنامج الوراثي على شكل رموز جينية تحمل تعليمات مشفرة توجه الطريقة التي يتم فيها ترابط الأحماض الأمينية مع بعضها البعض لبناء البروتينات. هذه العملية التي يتم بها بناء البروتينات حسب التعليمات الوراثية تسمى التعبير الجيني genetic expression. وكل شفرة، كما سنرى بعد قليل، ما هي إلا عبارة عن توليفة من قواعد نيتروجينية تترتب على شكل نُكليوتيدات على طول جزيء حمض الدنا الذي هو المادة الأساسية التي تتشكل منها الكروموسومات. ولا أدل على أهمية حمض الدنا من أننا نادراً ما نجد مادة حية تخلو من هذا الحمض الذي يحمل السجل الوراثي للكائن الحي. وسبق أن أشرنا إلى أن الكروموسومات التي تحمل الجينات تتألف أساساً من هذه المادة الحمضية التي تتضاعف كل مرة تنتهي فيها الخلية للانقسام وذلك من أجل أن تحافظ الخلايا المنقسمة كل منها على نصيبها الوافي من هذه المادة الوراثية (Mader 2004: 23-51, 357-9).

يتكون جزيء الدنا من شريطين متقابلين يفتلان أحدهما على الآخر انفتالا حلزونياً يمينياً باتجاه عقارب الساعة حول محور مركزي وهمي ليكوّنا ما يعرف بالحلزون المزدوج double helix. هذا الحلزون أشبه بالسلم الذي يشكل الشريطان المتقابلان عارضتاه. ويتألف كل شريط من نُكليوتيدات متصلة ومتراصة واحداً فوق الآخر في وضع متعامد. ويتألف النُكليوتيد الواحد، كما ذكرنا، من قاعدة نيتروجينية ومن سكر خماسي ومجموعة فوسفاتية PO_2 . ويتناوب الفوسفات مع السكر على كل عارضة من عارضتي السلم الحلزوني من أجل ربط نُكليوتيداتها المتتابعة مع بعضها البعض بروابط فوسفوديسترية phosphodiester تصل بين وحدات السكر الخماسي المتجاورة لتشكل بذلك عارضة السلم أو عموده الفقري. وتبرز القاعدة النيتروجينية نحو داخل السلم لتشكل نصف درجة من درجاته يقابلها من الجهة الأخرى النصف المكمل لها والذي هو عبارة عن القاعدة النيتروجينية للنُكليوتيد المقابل على العارضة المقابلة. وتبدو أزواج القواعد الناتجة متراسة بين العارضتين في وضع متعامد بالنسبة لمحور الجزيء فيما يشبه درجات السلم الحلزوني. وترتيب القواعد النيتروجينية على شريطي الدنا دقيق جدا ومحكم ومن مميزاته أن الواحدة من هذه القواعد لا تلتحم ولا تتراكم إلا مع قرينتها، فقاعدة الغوانين G لا يمكنها الالتحام إلا مع السيتوزين C نظرا لتوافقهما في الشكل والحجم حيث ترتبطان بثلاث روابط هيدروجينية. كذلك قاعدة الأدينين A لا يقابلها ولا تلتحم إلا مع الثايمين T لتوافقهما في الشكل والحجم حيث يرتبطان برابطتين فقط من الهيدروجين. وهكذا يقال عن عارضتي السلم الحلزوني، أو الشريطين، أنهما متكاملتان، أو متراكبتان مثل تراكب أسنان شريطي السحاب zipper الذي يقوم مقام الأزرة على البنطلون أو الجاكيت. هذه الخاصية الفريدة لاقتزان القواعد النيتروجينية، أي ترابط الأدينين مع الثايمين والسيتوزين مع الغوانين، تجعل من السهل على الشريطين أن يعاودا الالتحام في حالة انفصالهما نتيجة فك الروابط الهيدروجينية الهشة بينهما حيث تعاود كل قاعدة نيتروجينية البحث عن قرينتها والتشبث بها، مما يمكن كل شريط أن يدير عملية توليف شريط مكمل جديد. وهذا أيضا يجعل من السهل التعرف على تتابع نُكليوتيدات أي من الشريطين إذا عرفنا تتابع نُكليوتيدات الشريط المقابل له وذلك وفقا للعلاقات التوافقية للقواعد التي تقول إن طريقة انتظام القواعد على أحد الشريطين تحدد طريقة انتظامها على الشريط الآخر. وتتميز خلايا كل نوع من أنواع الكائنات الحية بتتابع نُكليوتيدي فريد تتميز به خلاياه ويتم توارثه خلفا عن سلف، وبذا تحافظ الأجيال المتعاقبة لهذا النوع من الخلايا على خصائصها الوراثية التي تميزها عن غيرها من الأنواع (Hartl 1983: 215-37).

من هنا ندرك الطريقة التي تتم بها مضاعفة حمض الدنا. في مرحلة معينة وبتحفيز من أنزيمات محددة تُدعى helicase تنفك حلزونة الشريطين وتنحل روابطهما الهيدروجينية وينشطران طوليا مبتعدا أحدهما عن الآخر ليشكل كل منهما قالباً template مستقلا تتوجه إليه النُكليوتيدات الحرة التي تطفو عائمة في بلازما نواة الخلية والتي تكون الخلية قد قامت بتصنيعها مسبقا ليستطيع الشريط القالب أن يسحب منها لتخليق شريط جديد مكمل له على أساس شروط نظام تزاوج القواعد النيتروجينية. بمعنى أن كل شريط أبوي يمكن أن يعمل كقالب لشريط مكمل جديد، فالأدينين في الشريط الأبوي مثلا يستخدم كقالب عن طريق جهد رابطته الهيدروجينية لوضع الثايمين في الشريط المكمل الناتج من هذه العملية. وهكذا تصطف النُكليوتيدات الحرة طوليا على الجهة المقابلة للشريط القالب لتشكل معه سلما جديدا بعارضتين، أحدهما قديمة والأخرى حديثة النشأة متوافقة مع القديمة، وذلك وفقا لخصوصية الاقتران بين القواعد بحيث تجد القواعد النيتروجينية في

النُّكليوتيدات الحرة قريئاتها على نُكليوتيدات القالب وتتموضع قبالتها. وبذا يصبح كل سلم جديد نسخة مضاعفة من السلم القديم. وهناك أنزيم مُبلِّمٍ يسمى بوليميريز الدنا DNA polymerase يُحَفِّز على تلحيم وربط نُكليوتيدات السلسلة الجاري تخليقها لتشكل بذلك شريطا جديدا مقابل للشريط القديم. ويجري بناء الدنا الجديد بشكل متصل على أحد شريطي الدنا القديم بينما يتم البناء بشكل متقطع على الشريط الآخر مما يحتاج معه لتوصيل هذه القطع إلى أنزيم آخر يدعى DNA ligase. ويقال لبناء الدنا إنه بناء شبه محافظ لأن السلم الناتج عنه أحد أشراطه قديم والآخر جديد حديث التكوين مع الاحتفاظ بالترتيب الأصلي للقواعد النيتروجينية، حيث أن الشريط القديم يُعَبَّن ترتيب قواعد الجديد وفقا للعلاقات التوافقية للقواعد. ونظرا لطول جزيء الدنا فإن انفصال الشريطين تمهيدا لبدأ التضاعف يبدأ من عدة نقاط تسمى منشأ أو أصول التكاثر replication origins. وتتم مضاعفة الشريطين المنفصلين كل منهما في اتجاه معاكس للآخر. هذا الاستقطاب الكيماوي المتضاد منشؤه وجود السكر والفوسفور المكونان للعمود الفقري للسلم الحلزوني في وضع متعاكس، فالروابط الفوسفودايستيرية الثنائية phosphodiester bonds في أحد الشريطين تصل بين ذرة الكربون رقم ٣ من السكر الخماسي في أحد الاتجاهات وذرة الكربون رقم ٥ من السكر في الاتجاه الآخر. بينما في الشريط المقابل له يكون الاتجاه عكسيا من ٥ إلى ٣. وبذلك ترتبط مجموعة الفوسفات مع ذرة الكربون رقم ٥ من السكر الخماسي في أحد نهايات السلسلة، وهذه تسمى النهاية رقم ٥، ومع ذرة الكربون رقم ٣ في النهاية الأخرى، وتسمى النهاية رقم ٣ (Hartl 1983: 226-34). ولخاصية القطبية المتضادة هذه أهمية بالغة في عملية نسخ الشفرة الجينية والتي سنتطرق لها في الحال.

توجد المعلومات الوراثية على هيئة شفرات جينية مرّمة ومرتبة بشكل دقيق على جزيء حمض الدنا، الذي يشكل المادة الأساسية للكروموسومات التي تعتبر هي الحامل للجينات. ويختلف كل جين عن الآخر في تركيبته الكيميائية تبعا للاختلاف في نوعية وعدد الشفرات الوراثية لكل منها حيث يتكون كل منها من عدد معروف من الشفرات المرّمة. والشفرة الجينية، لو أردنا تبسيط الموضوع وتقريبه للأذهان، هي باختصار تعليمات تحدد طريقة بناء الأحماض الأمينية التي تشكل الكتل البنائية لتخليق البروتينات، ويُعَبَّر عنها بعدد وتتابع قواعد النُّكليوتيدات المتسلسلة على كل شريط من شريطي الدنا، أو السلم الحلزوني والتي قد تصل إلى ألف ١,٠٠٠ قاعدة متسلسلة للجين الواحد ومرتبة بطريقة معينة. والطريقة التي تترتب بها هذه السلسلة من القواعد النيتروجينية لكل جين هي التي تحدد طبيعة البروتين الناتج عنها. وتختلف البروتينات في تركيباتها الكيماوية وفي طبيعة نشاطاتها ومهامها تبعا لاختلاف تسلسل القواعد التي تتألف منها شفرتها الجينية ولكيفية ترتيب القواعد بالنسبة لبعضها البعض وطبيعة تتابعها على شريط الدنا. لذا يجدر بنا أن نتعرف على الاحتمالات الممكنة لتتابعات القواعد الأربع A. T. G. C. صحيح أن كل قاعدة نيتروجينية على أحد العارضتين للسلم الحلزوني تحدد القاعدة المكافئة لها على العارضة المقابلة؛ لكن تراصف للقواعد بالتتالي صعودا أو نزولا على كل عارضة من العارضتين غير مقيد ولا محدد ويمكن أن يتم بتكرار القواعد أو بالتناوب فيما بينها، كما يسمح لأي قاعدتين متقابلتين أن يتبادلا المواقع. وهذا يفتح المجال أمام إمكانات لا حدود لها. تخيل، على سبيل المثال، جينا مكونا من سلسلة تحمل ١,٠٠٠ زوج من النكليوتيدات. كم من التوافقات المحتملة وإمكانات التراتب التي يمكننا الحصول عليها من هذه السلسلة؟ لأن هناك أربع توافقات ممكنة لكل زوج فإن هذا يعطينا ما مقداره 4^{1000} من التوافقات، وهذا رقم يصعب تخيله. إنه رقم أكبر من

الذرات الموجودة في الكون وأكبر بكثير من عدد الثواني التي مرت على الدنيا منذ بدء الخليقة. فلا عجب إذن أن يستطيع الدنا حمل هذا الكم الغزير والتنوع الهائل من المعلومات الوراثية لملايين الأنواع والأجناس من الحياة الحيوانية والنباتية منذ بدء الخليقة حتى الآن، ومع ذلك فإن هذا لا يشكل من الناحية النظرية إلا كما ضئيلاً جداً من الاحتمالات المتاحة وغير المحدودة للتباين.

من القواعد النيتروجينية الأربع التي يتكون منها كل من جزيء حمض الدنا وجزيء حمض الرنا تستطيع الخلية أن تبني ٢٠ حمضاً أمينياً لتصنيع البروتين ذلك لأن تتالي كل ثلاث قواعد نيتروجينية هو شفرة ثلاثية triplet code تعبر عن أو تدل على حمض أميني واحد. وحيث أن هناك احتمالين لتقابل القاعدتين المتكافئتين الأدينين A والثايمين T واحتمالين آخرين لتتابع القاعدتين المتكافئتين الغوانين G والسيتوزين C فإن هذا يعطينا ما مجموعه أربع احتمالات هي: A-T, T-A, C-G, G-C. هذا يعني أن عدد الأحماض الأمينية التي يمكن توليفها من القواعد الأربع هو ٢٤ أي ٦٤ حمضاً أمينياً وهذا أكثر من عدد الأحماض الأمينية الـ ٢٠ المعروف أنها تدخل في تركيب البروتينات. لهذا نجد أنه قد يوجد أكثر من شفرة للحمض نفسه، ولذلك يقال عن الشفرة الجينية إنها شفرة مترادفة degenerate code، كما أن بعض الشفرات الوراثية لا ترمز لأحماض أمينية وإنما هي تمثل أماكن بدء أو توقف لعملية النسخ.

لنا أن نتصور أن كل شفرة جينية عبارة عن سلسلة من ثلاثة أحرف لا غير، كل منها هو الحرف الأول من حروف أحد القواعد النيتروجينية التي هي، كما قلنا، تشكل جزءاً أساسياً من مكونات النُكليوتيدات التي يتألف منها حمض الدنا. أي أن كل تسلسل من ثلاث قواعد نيتروجينية متتالية على حمض الدنا هو شفرة ثلاثية triplet code أو رمز يحمل تعليمات لطبيعة ومكان الحمض الأميني الذي يلزم إدراجه ضمن السلسلة الببتيدية من الأحماض الأمينية التي تشكل في مجموعتها المترابطة بروتينا معيناً. ولكل حمض أميني شفرة تخصه دون غيره، بمعنى أن كل شفرة وراثية يقابلها أو تدل على حمض أميني واحد. فعلى سبيل المثال التسلسل CAA هو اختصار للسلسلة cytosine-adenine-adenine والتي تشفر لحمض الفالين valine، والتسلسل TTT هو اختصار للسلسلة thymine-thymine-thymine والتي تشفر لحمض اللايسين lysine، والتسلسل AAA هو اختصار للسلسلة adenine-adenine-adenine والتي تشفر لحمض الليوسين leucine، وبذلك نحصل على سلسلصلة من ثلاثة أحماض نووية مترابطة هي بالتتابع CAA TTT AAA، أي الفالين ثم اللايسين ثم الليوسين التي يتخلق منها مركب بروتيني معين (Hartl 1983: 215-37).

لكن الشفرة الوراثية على الدنا لا تترجم مباشرة إلى بروتين لأن حمض الدنا لا يغادر النواة إلى موقع تخليق البروتينات في السيتوبلازم. الذي يتولى هذه المهمة وسيط متخصص هو صنوه الحمضي حمض الرنا. ومما يسهل هذه المهمة ما بين حمض الدنا وحمض الرنا من شبه كبير، إلا أنه مع ذلك توجد بينهما بعض الفروق الجوهرية التي يمكن تلخيصها فيما يلي:

١/ يحتوي جزيء حمض الدنا على سكر خماسي منقوص الأكسجين بينما يحتوي جزيء حمض الرنا على سكر خماسي كامل الأكسجين.

٢/ يحتوي جزيء حمض الدنا على أربع قواعد نيتروجينية هي السيتوزين والغوانين والأدينين والثايمين ويحتوي جزيء حمض الرنا على نفس القواعد النيتروجينية عدا أن قاعدة الثايمين تستبدل باليوراسيل.

٣/ يتكون جزيء الدنا من شريطين متقابلين من النُكليوتيدات يفتلان أحدهما على الآخر ليكوّنا ما يعرف

بالحلزون المزدوج بينما يتكون جزيء الرنا من شريط واحد من النُّكليوتيدات.
 ٤/ يفرد جزيء الرنا بقدرته على مضاعفة نفسه وعلى التفسخ جراء فك الروابط الهيدروجينية بين القواعد النيتروجينية ثم إعادة الالتحام من جديد ليستعيد تركيبه المزدوج حسب قاعدة تزاوج القواعد.
 هذا وتوجد ثلاثة أنواع مختلفة من حمض الرنا تصنعُ كلها في خلية النواة على شكل طبقات مستنسخة لقوالب من جزيء الرنا، ومن النواة تنتقل إلى السيتوبلازم ولكل منها مهامه المحددة في عمليات النسخ والترجمة والتي سوف نتطرق لها بعد قليل. هذه الأنواع الحمضية هي:

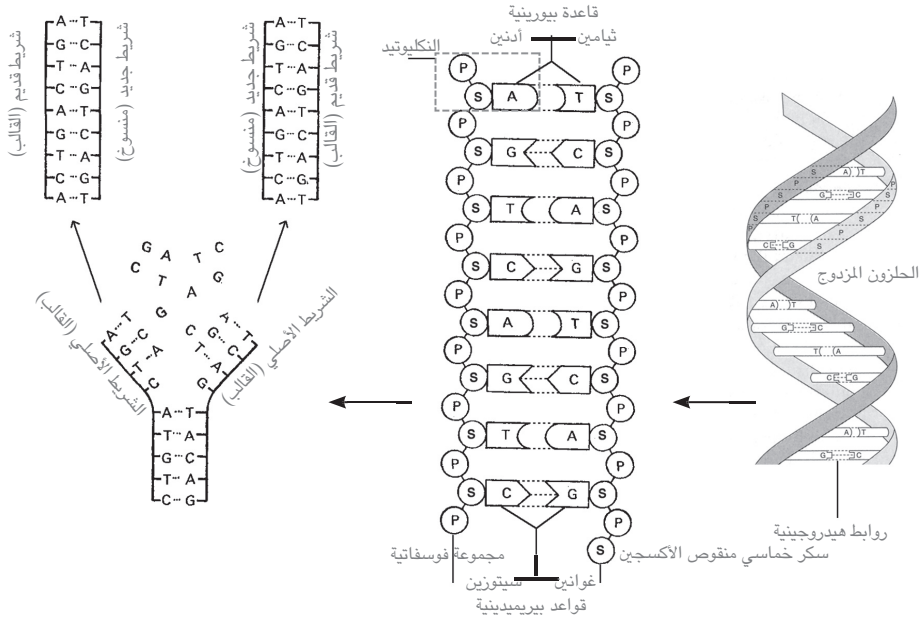
١/ الرنا الرسول ورمزه mRNA. مهمة هذا الرنا نسخ الرموز الجينية المشفرة من جزيء الرنا في نواة الخلية والتي تحمل المعلومات اللازمة عن طبيعة البروتين المراد تخليقه حسب طبيعة الجين الخاص بهذا البروتين ثم نقلها إلى السيتوبلازم لتتم ترجمتها بواسطة الريبوزومات ribosomes إلى بروتينات.

٢/ الرنا الناقل ورمزه tRNA. يملك هذا الرنا موقعين أحدهما للتعرف والارتباط مع حمض أميني واحد محدد والموقع الآخر للتعرف والارتباط مع الرموز الجينية المشفرة على الرنا الرسول.

٣/ الرنا الريبوزومي ورمزه rRNA. هذا الرنا الذي يصنعُ في النوية nucleolus داخل نواة الخلية يساهم في ربط الأحماض الأمينية أثناء عملية التخليق البروتيني.

يقوم حمض الرنا الرسول بنقل المعلومات الوراثية من حمض الرنا على صورة شفرات codons وفق عمليات حيوية في منتهى الدقة تسمى النسخ transcription ويتولى نقلها من النواة إلى السيتوبلازم حيث تتم ترجمتها هناك. وتوجد مُبلمرات وأنزيمات مخصصة لتحفيز عملية الاستنساخ تشمل polymerase و helicase و ligase. يتحد أحد هذه الأنزيمات مع جزيء الرنا عن طريق التعرف على مواقع على جزيء الرنا تتميز بتتابعات نُكليوتيدية فريدة مخصصة للبدء بالنسخ تسمى المحفزات promoters. بعدما يتعرف الأنزيم على موقع البدء يقوم تدريجياً بحل الروابط الهيدروجينية بين شريطي الرنا ليباعد ما بينهما فيتكون ما يشبه الفقاعة بين الشريطين. عندها يتم، وفقاً لخاصية تزاوج القواعد النيتروجينية، ربط نُكليوتيدات الرنا بما يوافقها ويتراكب معها من نُكليوتيدات أحد شريطي الرنا الذي يطلق عليه الشريط حامل المعنى sense strand، أو الشريط المتحدّر downstream strand وتبدأ عملية النسخ، ويكون اتجاه النسخ دائماً من النهاية ٣ إلى النهاية ٥. ومثلما بدأت عملية النسخ عند مواقع محددة فإنها تتوقف عند مواقع محددة تعرف بمواقع الانتهاء. ثم يمر شريط الرنا بعمليات تحرير وتجهيز إضافية قبل الانتقال إلى السيتوبلازم؛ فهناك تتابعات نكليوتيدية تحتوي على معلومات وراثية وهذه تسمى خرجونات exons تدخل بينها وتتخللها تتابعات نكليوتيدية لا تحتوي على معلومات وراثية وهذه تسمى دخلونات introns. عملية التحرير تتولى حذف الدخلونات وربط الخرجونات مع بعضها في شريط متصل (الصالح ١٩٩٨: ٥٧١-٤). وهكذا فإن جزيء الرنا يتحول إلى سلسلة من الشفرات codons المستنسخة من الرموز الثلاثية triple codes المشفرة على أحد أشرطة جزيء الرنا عدا أن قاعدة اليوراسيل تحل محل قاعدة الثايمين. فلو أننا، على سبيل المثال، أخذنا من شريط الرنا الشفرة: ATG/CCC/TGA/ TCA/TAC/CAC/AAC/TCG

فإن شريط الرنا الرسول سوف ينسخها، وفقاً لقاعدة تزاوج القواعد النيتروجينية، بطريقة معاكسة، تماماً كما يحدث عند الطبع بالأختام لتخرج هكذا: UAC/GGG/ACU/AGU/AUG/GUG/UUG/AGC



تتم مضاعفة حمض الدنا حين تنفك حلزونة شريطي الحلزون المزدوج وتتحل روابطهما الهيدروجينية وينشطران طولياً ليشكل كل منهما قالباً تتوجه إليه النكليوتيدات التي تطفو عائمة في بلازما النواة لتخليق شريط جديد وفق نظام تزاوج القواعد النيتروجينية وبذلك يصبح كل سلم جديد نسخة مضاعفة من القديم

عندها يقوم الجزيء المنسوخ من الرنا، من أجل تنفيذ تلك الأوامر التي استنسخها من جزيء الدنا، بالانتقال من نواة الخلية إلى السيتوبلازم ليقوم بالعملية التالية والمكاملة والمسماة عملية الترجمة translation أو فك الشفرة الجينية التي من خلالها يتم ترجمة الشفرة الوراثية إلى بروتينات معظمها أنزيمات ضرورية لاستمرار عمليات الأيض الخلوي. والشفرة الوراثية موحدة في كل الكائنات الحية. فمهما اختلفت أنواع الحياة وأجناس الكائنات الحية، من البكتيريا إلى الإنسان، فإن نفس الشفرة الجينية تستخدم لترميز نفس الحمض النووي، ولذلك يقال للشفرة الوراثية إنها كلية، أو كونية universal. وهكذا ينتج التنوع الهائل في الحياة عن وحدة مشتركة هي الخلية، التي توجه نشاطاتها لغة مشتركة هي الشفرة الوراثية المرمنة على الدنا. توجد في السيتوبلازم أحماض أمينية وأنزيمات تنشيط إضافة إلى العديد من جزيئات الرنا الناقل. تعمل أنزيمات التنشيط على تحفيز الأحماض الأمينية وربط كل منها مع الرنا الناقل المتخصص بنقله، فلكل حمض أميني أنزيم منشط متخصص لا ينشط غيره وناقل متخصص لا ينقل غيره. وقد يوجد أكثر من رنا ناقل لبعض الأحماض الأمينية مما يدل على وجود أكثر من ٢٠ رنا ناقل. ويتم الربط بين الحمض الأميني وناقله عن طريق مجموعتي الهيدروكسيل (OH) hydroxyl لكل منهما. وكون الناقل المتخصص لنقل حمض أميني معين لا ينقل إلا ذلك الحمض يعني تخصصية موروثه وثابته في نقل الأحماض الأمينية. يشرع الرنا الناقل بتصيد الحمض الأميني الذي يخصه والتعرف عليه من بين الأحماض الذائبة في السيتوبلازم ومن ثم يحمله إلى محطة الريبوزوم التي هي عبارة عن تركيب خلوي حبيبي كثيفي الشكل يتألف من وحدتين

ترتبطان بنفق صغير يمر من خلاله جزيء الرنا الرسول الذي يحمل الشفرة الوراثية، وهناك تتم قراءة الشفرة الوراثية وترجمتها من القواعد النيتروجينية المكونة لجزيء الرنا الرسول والتي هي متعاكسة مع الشفرة المستنسخة من جزيء الدنا. وتعتمد وظيفة الرنا الناقل على تركيبته التي تتكون من ثلاث حلقات أحدها، وهي التي على الجهة المقابلة لطرفه الناقل للحمض الأميني، تنتهي بترتيب نكليوتيدي مميز يطلق عليه اسم الشفرة العكسية anticodon بحيث أن كل رنا ناقل يمتاز بشفرة عكسية خاصة به. يتعرف الرنا الناقل للحمض الأميني على مكانه المناسب على الرنا الرسول عن طريق التوافق بين الشفرة العكسية الخاصة به وشفرة الكودون على الرنا الرسول، المختومة أصلاً عن الدنا، وبذلك يتم ارتباط الرنا الناقل للحمض مع الشفرة الخاصة بهذا الحمض. والشفرة العكسية هذه هي التي تُترجم من شفرة الكودون المعاكسة لها على جزيء الرنا الرسول عن طريق التراكب بين الشفرتين المتكافئتين وفقاً لخاصية تزاوج القواعد النيتروجينية. وبما أن ترميز الشفرة العكسية للرنا الناقل متعاكس مع ترميز شفرة الرنا الرسول فإن ذلك يعني أنه متفق تماماً مع ترميز شفرة الدنا عدا أن قاعدة الثايمين T تستبدل باليوراسيل U لأن حمض الرنا بأنواعه الثلاثة تأخذ فيه قاعدة اليوراسيل مكان الثايمين. ويمكننا تمثيل خطوات النسخ والترجمة كما يلي:

DNA	= ATG/CCC/TGA/TCA/TAC/CAC/AAC/TCG
mRNA	= UAC/GGG/ACU/AGU/AUG/GUG/UUG/AGC
tRNA	= AUG/CCC/UGA/UCA/UAC/CAC/AAC/UCG
amino acids	= tyros/ glycine/ threonine/ serine/ methionine/ valine/ leucine/ serine

يرتبط الرنا الرسول بالريبوزوم في انتظار وحدات الرنا الناقل التي تتقاطر على الريبوزوم واحدة بعد الأخرى كل منها تحمل على أحد طرفيها الحمض الأميني الذي يخصها وعلى نهايتها الأخرى توجد الشفرة المعاكسة التي تتراكم تحديداً مع أحد الشفرات التي يحملها شريط الرنا الرسول. وعن طريق الشفرة المعاكسة يلتحم الرنا الناقل مع شفرة الرنا الرسول لبرهة وجيزة تكفيه لأخذ التعليمات الضرورية حسب التوجيهات الصادرة عن الدنا والتي تحدد كيفية تثبيت الحمض الأميني الذي يحمله في المكان المحدد له على السلسلة الببتيدية وكيفية ارتباطه مع الحمض الأميني الذي أفرغه الناقل السابق وذلك الذي يحمله الناقل اللاحق. وتتكرر نفس الخطوات بالنسبة للحمض الأميني الثاني والثالث والرابع، الخ، تبعا لترتيب الأحماض الأمينية في السلسلة الببتيدية. ويتسع الريبوزوم لناقلين هما الناقل الذي دخله توّاً ليحتل موقع الربط A (من aminoacyl) والناقل الذي على وشك الخروج منه ويحتل الموقع P (من peptide). وبعد الانتهاء من قراءة الناقل للشفرة يتحرك الريبوزوم جانبياً على طول الرنا الرسول بمعدل شفرة واحدة ليستقبل ناقلاً جديداً. وبذلك ينفصل الرنا الناقل الذي أنهى القراءة بعد أن ترك حمضه الأميني مربوطاً مع الحمض السابق ويتحرر من الريبوزوم ويتجه إلى السيتوبلازم بانتظار فرصته التالية للنقل من جديد.

وهكذا من خلال الترجمة وبتحفيز من بروتين يعرف بعامل البدء تبدأ عملية بناء البروتين عن طريق تربيط الأحماض الأمينية بروابط ببتيدية peptide bonds تعمل على ربط المجموعة الأمينية (NH₂-) في الحمض السابق مع مجموعة الكربوكسيل (-COOH) في الحمض اللاحق. ويتم ربط حمض أميني مع حمض أميني آخر ارتباطاً تساهمياً بواسطة التميؤ، أي نزع الماء dehydration synthesis من المجموعة الأمينية والكربوكسيل لكلا الحمضين وبمساعدة عامل مساعد يعرف بعامل الاستطالة الذي يرجع له الفضل في ربط مكونات السلسلة الحمضية النامية واستطالتها. وتستمر العملية حتى تتشكل سلسلة طويلة متصلة

الحلقات من الأحماض الأمينية التي تتعقد مع بعضها البعض الواحد تلو الآخر لتشكّل ما يسمى عديد الببتيدات polypeptides الذي يتخلّق منه البروتين.

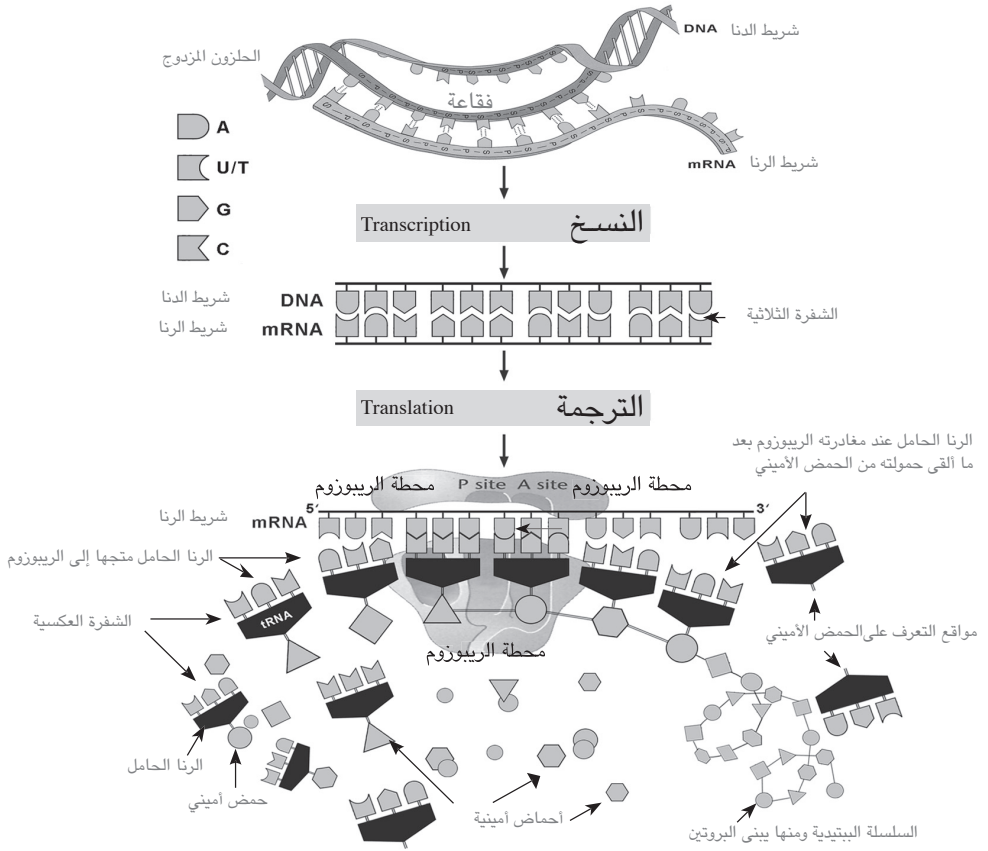
بهذه الطريقة يتحرك الريبوزوم خطوة خطوة قارئاً المعلومات المشفرة على امتداد الرنا الذي هو بمثابة رسول ينفذ توجيهات الدنا فيما يخص ترتيب الأحماض الأمينية وتوصيلها واحداً تلو الآخر لتكوين سلاسل من عديدات الببتيدات. وتستمر عملية ربط الأحماض الأمينية حسب الشفرات الوراثية المختومة على طول جزيء الرنا الرسول حتى يصل الريبوزوم إلى شفرة من شفرات التوقف التي هي بمثابة نهاية سلسلة بناء البروتين. عندها يقوم عامل التخليص بتخليص وتحرير البروتين الذي تم بناؤه من الريبوزوم لتبدأ عملية بناء بروتين آخر بنفس الخطوات. وهكذا تمر عملية بناء البروتين بثلاث مراحل هي مرحلة البدء ومرحلة الاستطالة ومرحلة الانتهاء. وفي البروتينات التي تتكون من أكثر من سلسلة ببتيدية تصنع السلاسل كلاً منها على حدة ثم تتراب لصنع البروتين الذي يبدأ بعد اكتماله أداء وظيفته المحددة. وبعد التخليق الأولي للبروتين تجرى بعض التعديلات عليه في منطقة تسمى جسم غولجي Golgi body حيث يخزّن لحين الحاجة له أو ينقل إلى الليسوسوم lysosome ليساعد في عمليات الهضم الحيوي داخل الخلية أو يستخدم لبناء أحد المكونات التركيبية للخلية، بينما تحرر بروتينات أخرى من الخلية، مثل الهرمونات وأنزيمات الهضم، لتباشر مهامها. أما الرنا الرسول فينفتت وتعود نكليوتيداته إلى نواة الخلية كمادة خام جاهزة للاستخدام مرة أخرى بينما يبقى الرنا الناقل مع الريبوزوم في السيتوبلازم بانتظار مهام أخرى (Hartl 1983: 259-91).

وتعزى خصائص البروتينات التركيبية والوظيفية إلى طبيعة الاختلاف الواضح بينها في عدد ونوعية الأحماض الأمينية التي تدخل في تركيبها الكيميائي وترتيب تتابعها في السلسلة الببتيدية اعتماداً على طبيعة الشفرات المختومة أصلاً من الدنا إلى الرنا الرسول ومن الرنا الرسول إلى الرنا الناقل. أي أن الاختلاف في عدد ونوعية الأحماض الأمينية الداخلة في تركيب البروتينات تحكّمه في الأصل طبيعة تسلسل القواعد النيتروجينية على جزيء الدنا والتي قلنا أنها هي الشفرة الجينية. الشفرة الجينية ما هي إلا التوافق بين الشفرات التي يحملها الرنا الرسول وبين الأحماض الأمينية التي تُترجم عنها. لذلك فإن اختلاف التركيبية الكيميائية للأنزيمات مرده أساساً إلى اختلاف التركيبية الكيميائية للجينات المسؤولة عن تخليقها. وجميع الوظائف الحيوية التي تتم داخل الخلية والتي تحدد مظاهر الحياة كتخليق المركبات وتوفير الطاقة يتوقف حدوثها على توافر أنواع مختلفة من الأنزيمات، التي تعد من أهم البروتينات. والبروتينات تشكل الكتل البنائية الأساسية المسؤولة عن تخليق الخلايا والأنسجة وتقع عليها مهمة بناء وحفظ وتجديد وإصلاح الخلايا، بما في ذلك الشعر والأظافر والعظام والغضاريف والأعضاء والعضلات وكامل الجسم. بمعنى أن ظهور أي صفة أو عدم ظهورها يرجع إلى وجود أو عدم وجود الأنزيم المخصص لتحفيز المواد التي تتحكم في ظهورها. وتكوين هذه المواد يأتي كنتيجة لسلسلة من التفاعلات الكيموجيوية التي تحدث في خطوات متتابعة ومرتبة أحدها على الأخرى بتحفيز من الأنزيمات المتخصصة. وهكذا فإن الشفرة الجينية هي التي تحدد في نهاية المطاف البناء الذي ينبغي أن يكون عليه البروتين المتخصص الذي يخلقه هذا الجين أو ذاك والذي تقع عليه مهمة تكوين مواد معينة ينجم عنها ظهور صفة معينة. وبهذه الطريقة تمارس الجينات من خلال البروتينات تأثيراتها على الشكل المظهري. وهذا هو معنى كون الجينات سجل للصفات الوراثية (Klug

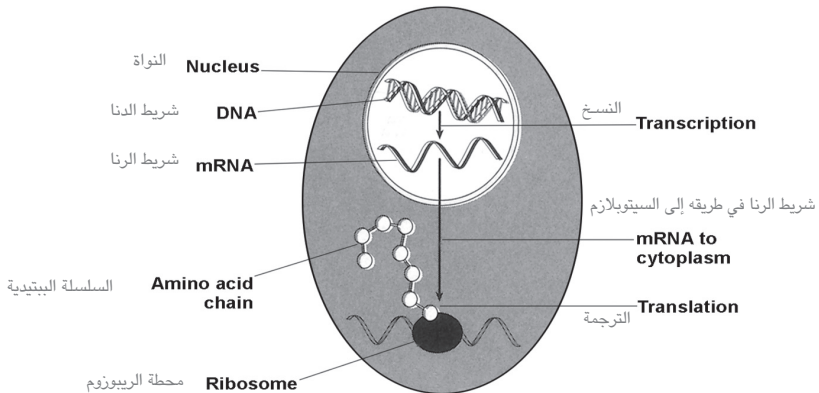
وأثناء عمليات التكرار والنسخ والترجمة قد تحدث أخطاء تؤدي إلى بعض التغيرات الكيميائية في المادة الوراثية، وهذه الأخطاء تسمى طفرات جينية mutations. الطفرة تعني تغير مفاجئ في تركيبية أحد الجينات شريطة ألا يكون ناتجا عن الاتحادات والتوافيق الجديدة التي تحدث أثناء الانقسام الاختزالي. وقد تحدث الطفرات تلقائيا spontaneous بدون سبب معلوم وقد تكون مستحدثة induced نتيجة التعرض لعوامل مطفرة موجودة في البيئة كأشعة X أو الأشعة فوق البنفسجية وغير ذلك من المواد الكيماوية التي تتفاعل مع جزيء حمض الدنا مما يؤدي إلى حدوث تغير كيميائي يطال أحد الجينات أو كروموسوما بكامله، وهذا يقود بالتالي إلى تغير في بعض سمات الكائن المصاب. فمن الأمثلة على ما يحدث نتيجة التعرض لعوامل مطفرة ما يحدث للفئران والصراصير والذباب التي لم تعد حساسة للمبيدات التي تستخدم للقضاء عليها. وتتزايد باستمرار الفيروسات والميكروبات المقاومة للبنسلين وغيره من المضادات الحيوية. هذه المبيدات والمضادات الحيوية تمثل بيئة جديدة لهذه الكائنات التي استجابت لها بظهور طفرات جينية أكسبتها المناعة ضدها. وكانت الكائنات الطافرة ذات أفضلية انتخابية في البيئات المحتوية على هذه المبيدات والمضادات التي قضت على العينات الحساسة لها بينما تضاعفت العينات المقاومة بفضل الانتخاب الطبيعي (Turnpenny et al 2007: 22-8).

وقد تحدث الطفرة في أي خلية أو في أي مرحلة من مراحل دورة الخلية. والتأثير الفوري للطفرة وقابليتها لإحداث تغير مذهري يتحددان بالسيادة وبطراز الخلية التي تحدث فيها الطفرة ووقت حدوثها بالنسبة لدورة حياة الكائن. فإذا ما حدثت الطفرة في خلية جسمية، مثل التسرطن، فإن ما تحدثه من تغير سيكون ممثلا فقط في الخلايا الجسمية المنقسمة عن تلك الخلية الطافرة. أما إذا كانت الطفرة في خلايا جرثومية (جنسية) سائدة فإن تأثيرها قد يعبر من الكائن إلى نسله. أما إن كانت متنحية فإن تأثيرها يختفي في التركيب الثنائي. والطفرة التي تحدث في الجامطة لن يتأثر بها إلا الكائن المتخلق منها. أما إن حدثت في الخلايا الأولية gonial cells فمن المتوقع أن عدة جاميطات قد تحمل الجين الطافر مما يزيد من احتمالية استمرارها في الأجيال اللاحقة.

ومع أن لبعض الطفرات آثار واضحة فإن الكثير منها آثاره طفيفة لدرجة يصعب معها أحيانا ملاحظتها. الطفرات أنواع منها الموضوعية المحدودة التي تقتصر على واحد من الجينات أو على موقع محدد من الكروموسوم، وهذا يسمى point mutation. هذه تأتي نتيجة استبدال زوج من النكليوتيدات بأخر أو تبادل المواقع ما بينهما أو تغير في وضع أحد النكليوتيدات أو حذف أو إضافة أو انقلاب inversion أو انتقال translocation. هذه في العادة تأتي نتيجة تغير ترتيب القواعد النيتروجينية أو انكسارات أو التواءات في أطراف الكروموسومات. هذا يقود إلى تغير في بناء الجينات وبالتالي إلى تغير في ترميز الشفرة المسؤولة عن بناء وترتيب الأحماض الأمينية التي تصنع منها البروتينات، مما يقود إلى ظهور سمة جديدة أو تحوير مظهر السمة الأصلية، مثلما يتغير مثلا معنى كلمة CAT إلى ACT جراء التغير في تسلسل الحروف وتبادل المواقع بين الحرفين الأولين. هذا النوع من الطفرات لا يشكل خطرا كبيرا إذا لم ينتج عنه تأثير ملحوظ على عملية تشفير البروتين. الأخطر من الاستبدال الحذف والإضافة، خصوصا إذا كان العدد المحذوف أو المضاف ليس من مضاعفات الرقم ٣، لأن ذلك يؤدي إلى تحريك حروف الشفرة وإزاحتها عن أماكنها وبالتالي تغيير معاني كلماتها، كأن يسقط الحرف G في الكلمة الأولى من السلسلة AUG UUU UGU GGG CCC مما يؤدي إلى إعادة ترتيب حروف كل الكلمات اللاحقة من السلسلة لتصبح -AUU UUU GUG GGC CC، وهذا ما يسمى



أعلاه: مخطط مفصل لعمليات النسخ والترجمة وبناء البروتين.
 أدناه: مخطط مختزل لنفس العمليات المذكورة.



تحريك الإطار frame shift. وخطورته أنه قد يؤدي إلى تصنيع بروتينات غير فعالة أو مختلفة عن البروتينات المطلوبة. ومن الأعراض المعروفة عن مثل هذه الأنواع من الطفرات المرض المسمى أنيميا الخلية المنجلية sickle cell anaemia الذي يتسبب به طفرة أحد الشفرات المسؤولة عن تصنيع الحمض الأميني الغلوتاميك glutamic في سلسلة الأحماض الأمينية المسؤولة عن تصنيع جزيء خضاب الدم haemoglobin واستبدالها بشفرة أخرى تصنع حمض الفالين valline مما يؤدي إلى تغيير في شكل خلايا الدم الحمراء وتقصير عمرها مقارنة بالخلية العادية غير المصابة مما يؤدي إلى الإصابة بفقر الدم anaemia.

ولا يقل خطرا عن ذلك ما يسمى بالطفرات الكروموسومية التي سببها زيادة أو نقص في عدد الكروموسومات، كأن لا ينقسم الكروموسومان التوأمان أثناء الانقسام الاختزالي الأول أو لا يفصل الكروماتيدان أثناء الانقسام الاختزالي الثاني مما يعني أن أحد الجاميطات تتلقى كروماتيدا من النوع نفسه والجاميطة الأخرى لا تتلقى نسختها من ذلك الكروماتيد. هذا يؤدي إما إلى الإجهاض أو إلى الموت المبكر أو الإصابة بأمراض عقلية وجسدية خطيرة، مثل مرض البلاهة المنغولية أو ما يسمى متلازمة دارون down syndrome التي يسببها حصول المصاب على نسخة إضافية من الكروموسوم ٢١ ليصبح لديه ثلاثة منها بدلا من كروموسومين اثنين (Hartl 1983: 337-72).

لا شك أن الطفرات مضر وقد يكون قاتلا لأن الفصيلة تكون قد أسست حالة من التوازن مع بيئتها الطبيعية وأي انحراف يخل بهذا التوازن لن يكون في صالحها. لكن الطفرات مع ذلك يبقى من أهم مصادر التباين الوراثي المطلوب للتطور والتأقلم مع التغيرات البيئية. وعن طريق الطفرات المستحدثة استطاع المزارعون ومربوا الماشية تحسين إنتاجهم وزيادة محصولهم واستحداث سلالات هجينة مرغوبة. والطفرات هي المصدر الأساسي لجميع الاختلافات الوراثية التي توفر المادة الخام اللازمة لحدوث التطور. فالإحداثيات والتوافق الجديدة الناتجة عن خلط الجينات والكروموسومات أثناء الانقسام الاختزالي ما هي إلا إعادة ترتيب للتباين الوراثي وإعادة خلطها هو موجود أصلا وتحدر من السلف إلى الخلف، لكن الطفرات ينتج عنه جينات وتراكيب وراثية جديدة لم تكن موجودة في الأصل. ويعمل الانتخاب الطبيعي على حفظ هذه التراكيب التي تنتج عن تلك الإحداثيات والتوافق الجديدة وينشأ عنها كائنات تمتاز بفرصة أكبر للبقاء واستمرار ما تحمله من تراكيب وراثية أكثر تكيفا وتواءما مع الظروف البيئية المستجدة. فكثير من الطفرات التي تكون ضارة في بيئة معينة قد ينعدم أثرها الضار أو تنقلب لصالح من يحملها إذا انتقل إلى بيئة أخرى. ومن الضروري وجود قدر من الطفرات يؤدي إلى التنوع الوراثي ويسمح للكائنات بالتكيف مع الظروف المتغيرة ويمكنها من البقاء والتناسل بطريقة أفضل. ومثل هذه التراكيب النافعة إذا كانت جرثومية تشكل أساسا لتطور المجموعة التي تمررها إلى نسلها مما يمنحها أيضا ميزة أفضل للبقاء والتناسل. وبعد عدة أجيال سيكون لمعظم أعضاء الفصيلة هذه الميزة الأفضل. إلا أن زيادة سرعة ومعدل الطفرات عن المستوى المعقول قد يؤدي إلى نتائج ضارة تقود إلى عدم الانتظام وعدم الدقة في نقل المعلومات الوراثية.