

4.3.22

חומר למבחן - 11.3.22 - התא

פרוקריוטיים / אאוקריוטיים

מבנה התא - אברונים - מבנה ותפקיד

חומרים אנאורגניים וחומרים אורגניים

חומרים בתא - פחמימות, שומנים, חלבונים, ויטמינים

חומצות גרעין - DNA ו-RNA

מ- DNA לחלבון

הקוד הגנטי

מוטציות נקודתיות

אין - בקרה על ביטוי גנים

מחזור התא

מיטוזה ומיוזה - מיטוזה ירד במיקוד, מיוזה נשאר.

4.3.22

סיסטיק פיברוזיס - מידע כללי

לא לדעת פירוט למבחן

הגורם למחלה הוא חלבון פגום הנמצא ב**ממברנה** של תאים רבים בגופו של החולה. החלבון, שתפקידו להעביר יוני כלור, העוברים יחד עם מולקולת מים מפנים התא אל החוץ, לא מסוגל לבצע את עבודתו. מאזן הנוזלים בתאים משתבש (כיוון שתנועת מים דרך ממברנת התא תלויה רבות בריכוז המומסים ב**ציטופלזמה** ובנוזל החוץ-תאי), והתאים, שבדרך כלל מפרישים ריר דליל, מפרישים נוזל סמיך מאוד, ובכמויות גדולות. התוצאה של הצטברות הריר גורמת להצטברות חיידקים ולירידת יכולת הספיגה של גזים, ובהם חמצן.

החלבון הפגום נקרא על שם המחלה - **CFTR** ("נֶסֶת הולכה טרנסממברני של סיסטיק פיברוזיס", Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator). הגן, אשר שינוי בו מהרצף הסטנדרטי מקודד לחלבון הפגום, התגלה בשנת 1989. מאז נתגלו כ-1,600 מוטציות^[1] שיצרו אללים הגורמים למחלה, כל אחד מופיע בחולה אחר וגורם ל**פנוטיפ** (תסמינים) שונה במקצת אצל החולה. האלל השכיח ביותר בארצות הברית, המופיע אצל 70% מהחולים, מקודד לרצף חומצות אמינו עם חוסר בחומצת אמינו בודדת מהרצף - פנילאלנין. השמטת חומצת אמינו זו גורמת לכך שהחלבון לא מסוגל להשתלב בצורה חלקה בממברנת התא. המוטציה שיצרה את האלל הנפוץ ביותר ב**ישראל** היא מוטציה מסוג מוטציות STOP, הגורמות לעצירה ברצף יצירת החלבון, כך שהוא נפלט כשהוא לא מושלם. באללים אחרים החלבון יושב בממברנה כראוי, אך לא מסוגל להיקשר ליוני הכלור על-מנת להעבירם.

טאי זקס - מידע כללי

מחלת **טאי זקס** (או: טיי זקס באנגלית: **Tay-Sachs Disease**) היא מחלה תורשתית קטלנית, שרוב הילדים הלוקים בה מתים בשנות חייהם הראשונות בשל נזק מוחי קשה הנובע מחוסר ב**אנזים** חיוני האחראי על חילוף חומרים של שומנים. המחלה איננה ניתנת לריפוי.

יילוד עלול ללקות במחלת טאי זקס רק אם **שני הוריו** הם נשאים של האלל הרצסיבי הגורם לה. במקרה כזה, יש סיכוי של 25% שהיילוד ילקה במחלה, וסיכוי של 50% שהוא יהיה נשא של הגן. מחלת טאי-זקס נפוצה בקרב יהודים אשכנזים בשיעור ניכר פי כמה מאשר תפוצתה בקרב אוכלוסיות אחרות; 1 מכל 27 יהודים אשכנזים בארצות הברית, למשל, נושא את הגן הפגום, לעומת 1 מתוך 200 בקרב האוכלוסייה הכללית. בישראל, מסבסד משרד הבריאות בדיקת סקר גנטי לגילוי המחלה לכל אדם הרוצה בכך. אם האדם נמצא נשא, ייבדקו בשנית שני בני הזוג. אם שניהם ימצאו נשאים (והאישה בהריון או שתיכנס להריון בעתיד) - יהיה צורך לבצע בדיקת מי שפיר או בדיקת סיסטי שליה כדי לגלות אם העובר לוקה במחלה הקטלנית.

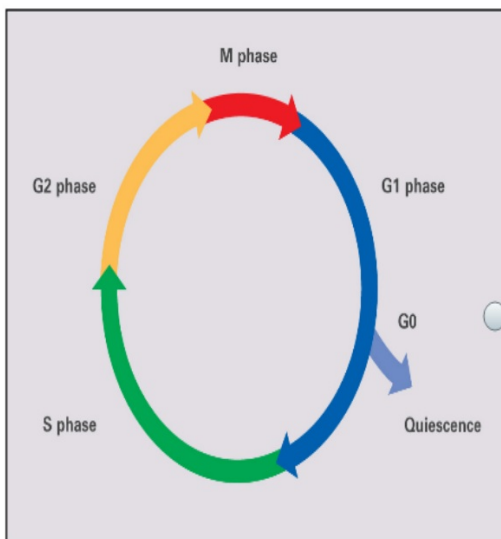
פגם הגנטי גורם להפחתה בפעילות או לחוסר פעילות מוחלט של אנזים ב**ליזוזום** בשם **β-הקסואמינידאז-A** (או בקיצור Hex A), שתפקידו לזרז פירוק של נגזרות חומצות שומן בשם **גנגליוזידים**. אובדן הפעילות של האנזים גורר הצטברות של הגנגליוזידים בתאים, בפרט במוח ובעמוד השדרה. נשאי טאי זקס מתגלים בקלות על ידי בדיקת דם המודדת פעילות של האנזים. נכון לינואר 2008, ניתן לבצע את הבדיקה בחינם בתחנות לבריאות המשפחה של משרד הבריאות.

4.3.22

פרק ט – מחזור התא וחלוקותיו עמ' 161-178

- © מחזור התא – רצף ההתרחשויות בחייו של תא מתחיל עם היווצרותו, ונמשך עד להתחלקותו. שני אירועים מרכזיים המתרחשים בו הם: הכפלה של DNA וחלוקת הגרעין. ביצורים חד-תאיים חלוקת תא משמעותה התרבות. ביצורים רב תאיים התהליך יכול להיות גדילה, התפתחות עוברית, ריפוי פצעים וחידוש רקמות.
- © שלבי מחזור התא – 4 שלבים עיקריים בהתאם לפעילות העיקרית המתרחשת בתא בכל שלב.
1. שלב G_1 Growth 1 גידול 1 – בשלב זה מתחיל תא שנוצר בחלוקה. התא גדל בנפחו, מתבצע בו חילוף חומרים נמרץ, מיוצרות בו הרבה מולקולות RNA, חלבונים ומרכיבי תא נוספים. שלב זה יכול להימשך שעות עד ימים. יש תאים שכל חייהם בשלב זה.

2. שלב = $S_{\text{Synthesis}}$ ייצור - בשלב זה מוכפלות מולקולות החומר התורשתי DNA, יש חשיבות רבה לדיוק בהכפלה. בתום השלב יש בגרעין התא כמות כפולה של DNA. שלב זה נמשך 3-6 שעות.
3. שלב = $G_2\text{Growth}$ גידול 2 – בשלב זה מתרחשים תהליכי ייצור והרכבה של חומרים שונים בתא, בהם RNA וחלבונים. בתא יש כמות כפולה של DNA. שלב זה נמשך 2-5 שעות.
4. שלב = M_{Mitosis} מיטוזה – הוא שלב קצר ומרשים. גרעין התא, שמכיל כמות כפולה של חומר תורשתי, מתחלק במדויק לשניים. לאחר מכן מתחלקת הציטופלסמה, עם האברונים שבה, בין שני התאים המתהווים. כל אחד מתאי הבת נכנס לשלב G_1 שלו, ומתחיל מחזור חדש.

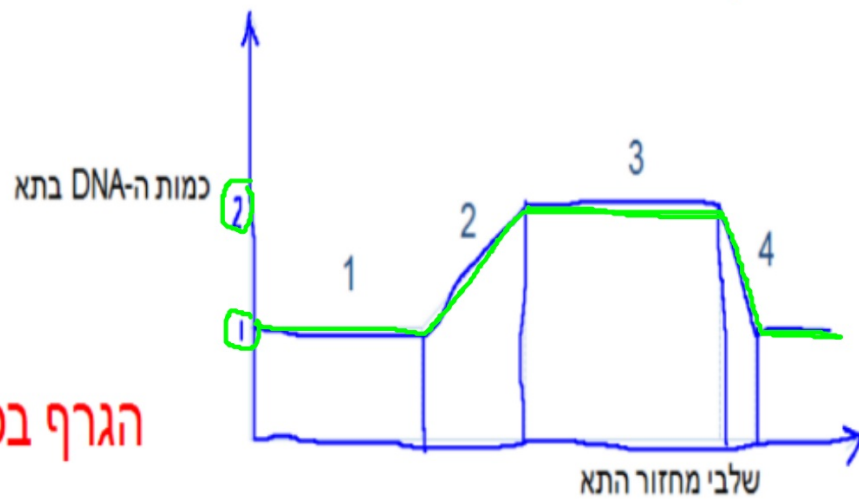


מחזור התא

בין התאים יש הבדלים במשך מחזור התא ובאורך כל שלב. תאים עוברים מתחלקים בצורה נמרצת ביותר, לעיתים ללא שלבי הגידול G_1 ו- G_2 . תאי עובר של זבוב משלימים מחזור אחת ל- 8 דקות. בגופינו בתאי עור, דופן מעי ומח העצמות משך המחזור נע בין 8 ל- 24 שעות. תאי כבד משלימים מחזור אחד במשך שנה.

- כאשר חל שיבוש בבקרה על מחזור התא, וכתוצאה ממנו התא מתחלק ללא הרף באופן לא מבוקר – זוהי מחלת הסרטן. השיבוש יכול להיגרם בשל מוטציה באחד או יותר מהגנים המקודדים לחלבוני הבקרה.

גרף כמות ה-DNA בתא בשלבי מחזור התא



הגרף בספר בעמוד 163

- א. תאר את הגרף
- ב. הסבר את הגרף