

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

البيولوجيا

2016

البيولوجيا

2016

### الطفرة

#### تعريف الطفرة

هي ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء، نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها، أو التغير في تركيب الجين، أو موقعه على الكروموسوم. وقد تكون هذه الطفرات مفيدة للكائن الحي حيث تعد مصدراً للتغيرات التي تمكّن الكائن الحي من التكيف مع بيئته، وظهور أنواع جديدة (أي أنها مهمة في عملية تطور الكائن الحي)، كما أن بعض الطفرات يكون ضاراً، وبعضها ليس له تأثير.

#### أسباب الطفرات

٣ - أخطاء تحدث أثناء تضاعف DNA

٢ - بعض العوامل

١ - الأشعة السينية

#### أنواع الطفرات (بشكل عام)

١) الطفرات الكروموسومية: وهي عبارة عن تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات.

٢) الطفرات الجينية أو ( الطفرات النقطية ):

وهي عبارة عن تغيرات تحدث في ترتيب القواعد النيتروجينية في جزء DNA مما يغير من نمط الرسالة التي ستنقل بواسطة mRNA وبالتالي تغير تركيب البروتين المصنّع في الخلية.

#### أولاً: الطفرات الكروموسومية: وتشمل

أ) الطفرات التي تحدث في تركيب الكروموسوم

ب) الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات



# العلوم الحياتية الإضافية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني  
(تطبيقات في الوراثة)



## الطفرة

### أ) الطفرات التي تحدث في تركيب الكروموسوم

وهي تغيرات دائمة تحدث أثناء الانقسام الخلوي، أو بفعل مسببات الطفرات المختلفة.

#### أنواع الطفرات الكروموسومية

١) الطفرات التركيبية: ومثال ذلك (الفقد ، الإضافة ، الانقلاب ، الانتقال).

\*\*\* تعريف المصطلحات سابقة الذكر:

١) الفقد: انفصال قطعة عن الكروموسوم ومعها الجينات التي تحملها ، ثم التحام القطعتين الطرفتين مما يسبب نقصاً في طول هذا الكروموسوم.

٢) الإضافة: إضافة جزء من الكروموسوم إلى كروموسوم آخر مماثل له، مما يسبب زيادة طول هذا الكروموسوم

٣) الانقلاب: انقلاب جزء من الكروموسوم مما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء.

٤) الانتقال: هي عملية انتقال القطعة الطرفية من الكروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.

### ب) الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات: وتقسم إلى نوعين

١- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية.

٢- التغير في عدد كروموسومات المجموعة الكروموسومية الواحدة بالزيادة أو النقصان.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

كلمة شتنم للسلطة التجارية  
البيولوجيا

2016

### الظرف

١- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية.

وهي حالة تحتوي فيها الخلايا على مضاعفات المجموعة الكروموسومية الطبيعية لعدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جماعها أثناء عملية الانقسام المنصف في خلايا الأب أو الأم.

ينتج عن ذلك: جاميات ثنائية المجموعة الكروموسومية (٢ ن).

### آلية حدوث التعدد الكروموسومي

سؤال (١) : كيف يحدث التغير في عدد المجموعات الكروموسومية؟

أ) اتحاد الجاميت الناتج عن عدم الانفصال الكامل (٢ ن) مع جاميت طبيعي (١ ن) مما ينتج بويضة مخصبة ثلاثة المجموعة الكروموسومية (٣ ن).

ب) أثناء عملية الانقسام المتساوي يحدث التعدد الكروموسومي عندما تنفصل الكروماتيدات الشقيقة دون أن ينقسم السيتوبلازم وينتج عن ذلك خلية رباعية المجموعة الكروموسومية (٤ ن).

سؤال (٢) : (يلجأ المغارعون أحياناً إلى استخدام مواد كيميائية مثل الكولشسين) فسر ذلك؟

ونذلك للحصول على نباتات متعددة تكون المجموعة الكروموسومية في خلائها مضاعفة بشكل تام بسبب منع تكوين الخيوط المغزلية من هذه المادة مما يبقى الكروموسومات في وسط الخلية، وتميزت هذه النباتات بأن ثمارها أكبر من الحجم الطبيعي.

٢- التغير في عدد كروموسومات المجموعة الكروموسومية الواحدة بزيادة أو النقصان.

يحدث هذا النوع من الظفرات في أثناء الانقسام المنصف في الحالات التالية

أ) المرحلة الأولى من الانقسام المنصف / عدم انفصال أزواج الكروموسومات المتماثلة (الجسمية والجنسية)  
ب) المرحلة الثانية من الانقسام المنصف / عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في الانقسام المنصف.

وينتج عن ذلك: جاميات تحتوي على عدد أكبر أو أقل من العدد الطبيعي للكروموسومات.

### ملاحظة

يؤدي مشاركة مثل هذه الجاميات غير الطبيعية في عملية الإخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية لعدم احتواء الخلايا عند الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

### الطفرة

**ثانياً: الطفرات الجينية ( الطفرات النقطية ).**

وهي عبارة عن تغيرات تحدث في ترتيب القواعد النيتروجينية في جزء الـ DNA مما يغير من نمط الرسالة التي ستنقل بواسطة الـ mRNA وبالتالي تغير تركيب البروتين المصنوع في الخلية.

#### أنواع الطفرات الجينية ( النقطية )

١) **طفرة استبدال نيوكلويوتيدات:** وفيها يستبدل زوج من النيوكليوتيدات المقابلة في الـ DNA بزوج آخر.

#### تأثير طفرات الاستبدال على الخلية

**أولاً: لا يوجد تأثير مطلقاً:** والسبب في ذلك أن الاستبدال الذي حدث لم يغير في ترتيب الحمض الأميني في سلسلة عديد الببتيد لوجود أكثر من شيفرة وراثية للحمض الأميني نفسه أثناء عملية الترجمة للشيفرة الوراثية.

**ثانياً: يكون التأثير قليلاً:** وينتج ذلك في الحالات التالية:

١) قد يكون للحمض الأميني الجديد صفات مشابهة لصفات الحمض الأميني المستبدل.

٢) إذا كان موقع الحمض الأميني الجديد في جزء غير حيوي من البروتين حيث لا يؤثر ذلك في نشاط البروتين.

**ثالثاً: يكون التأثير كبيراً:** وفيها تتأثر وظائف الخلية بسب:

١) حدوث التغيير في الموقع أو (الجزء) النشط من البروتين (الأنزيم) مما ينتج إنزيم عديم الفائدة.

٢) إذا كانت الشيفرة الوراثية في (mRNA) تعطي انتهاء مما يمنع تكون البروتين.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

الطفرة

٢) طفرة إزاحة نيوكلويوتيدات: وهذه الطفرة نوعين:

- أ) إضافة زوج أو عدد قليل من أزواج النيوكلويوتيدات.
- ب) فقد زوج أو عدد قليل من أزواج النيوكلويوتيدات.

تأثير طفرات الإزاحة على الخلية

أولاً : يكون التأثير كبيراً : ويحدث ذلك بسبب:

- ١) تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها ( mRNA ) مما يؤدي إلى تغيير تسلسل بناء الحموض الأمينية المكونة للبروتين الناتج ( لأن قراءة الشيفرة الثلاثية سيطرأ عليها تعديل )
- ٢) توقف بناء سلسلة عديد البيتيد الناجمة عن شيفرة إيقاف مبكر.

ثانياً : يكون التأثير قليلاً نسبياً : وذلك

- ١) في حالة فقدان أو إضافة ثلاثة أزواج من النيوكلويوتيدات أو مضاعفاتها على جزء ( mRNA ) سيغير من تركيب واحد من الحموض الأمينية في سلسلة عديد البيتيد.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وكتمل سلسلة الوراثة النباتية  
البيولوجيا

2016

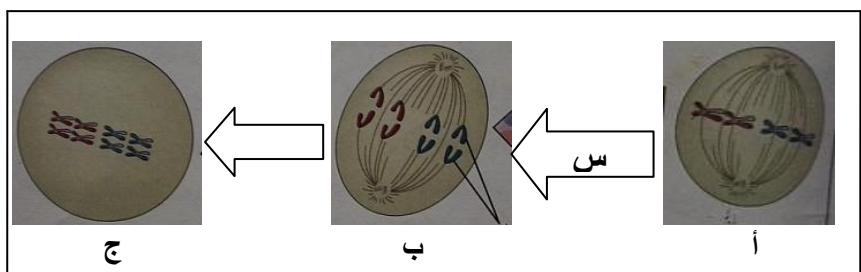
وكتمل سلسلة الوراثة النباتية  
البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٦

يمثل الشكل المجاور حدوث طفرة تغير في عدد المجموعة الكروموسومية والمطلوب:



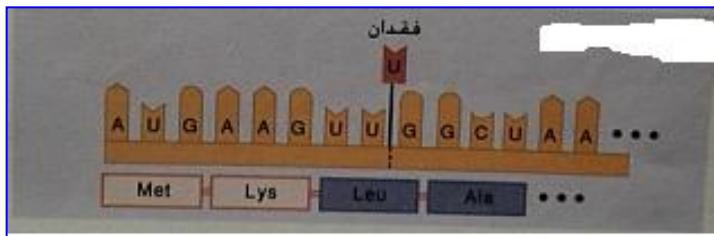
- ١- ما نوع الانقسام الذي حدث فيه الطفرة؟
- ٢- ما العملية التي حدثت في المرحلة المشار إليها بالرمز (س)؟
- ٣- ما أدوار الانقسام في كل من الخلتين المشار إليها بالرموز (أ و ب)؟
- ٤- لماذا حجم الخلية المشار إليها بالرمز (ج) أكبر من حجم الخلية المشار إليها بالرمز (أ)؟
- ٥- لماذا تمتاز النباتات الناتجة عن مثل هذه الحالات؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥

أ) قارن بين حالة تعدد المجموعة الكروموسومية ( $2n$ ) وحالة تضاعف المجموعة الكروموسومية ( $4n$ ) من حيث نوع الانقسام التي تحدث خلاه؟

ب) يعود سبب بعض التغيرات في المادة الوراثية للأفراد إلى الطفرات، التي تؤدي إلى ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الأباء.

١- يمثل الشكل المجاور سلسلة mRNA بعد حدوث طفرةجينية عليها، والمطلوب:



- ما نوع الطفرة التي حدثت؟
- ما تأثيرها في البروتين الناتج؟
- اكتب ترتيب القواعد النيتروجينية على السلسلة الأصلية لجزيء mRNA قبل حدوث الطفرة عليها؟

ج) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في اثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف، او في اثناء المرحلة الثانية منه، والمطلوب:

- ما الذي لا ينفصل في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف؟ والى ماذا يؤدي ذلك؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

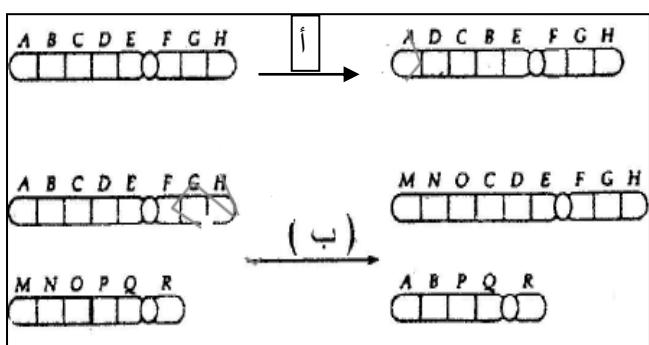
2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٤



أ) يمثل الشكل المجاور بعض انواع الطفرات الكروموسومية، والمطلوب

١- ما نوع الطفرة في كل من الحالتين (أ) و (ب)؟

٢- ما سبب الطفرات الكروموسومية في كل من الحالتين الآتيتين

\* تعدد المجموعة الكروموسومية ( $2n$ ) التي تحصل اثناء الانقسام المنصف؟

\* تضاعف المجموعة الكروموسومية ( $4n$ ) التي تحصل اثناء الانقسام المتساوي؟

ب) تعني الطفرة ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء، والمطلوب:

١- صنف الطفرات الآتية التي تؤثر في تركيب الكروموسوم الى طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه، او طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:

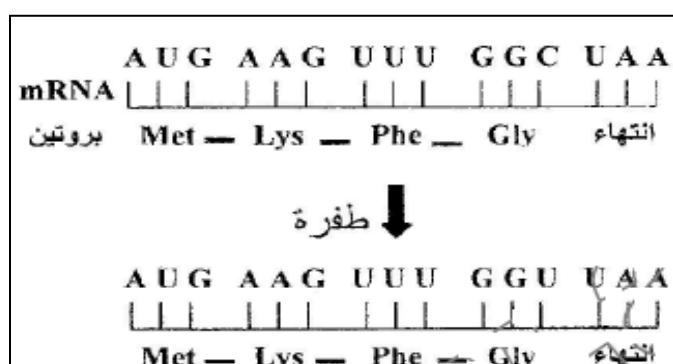
\* طفرة انقلاب

\* طفرة فقد

\* طفرة إضافة

ج) يمثل الشكل المجاور نتائج طفرة على السلسلة الأصلية من جزء mRNA والمطلوب:

١- ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية؟



٢- ما تأثير هذه الطفرة في البروتين الناتج عنها؟ فسر اجابتك؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٣

- أ) كيف تؤدي الطفرات على تغير في عدد المجموعات الكروموسومية إلى تكوين جاميتات ثنائية المجموعة الكروموسومية ( $2n$ )؟
- ب) قارن بين طفرة الإضافة وطفرة الانتقال من حيث كيفية حصول كل منها.
- ج) بعض الطفرات مهمة في عملية تطور الكائن الحي.

سؤال وزارة: ٢٠١٢

\*\* فسر ما يلي:

١) تؤدي مشاركة الجاميتات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الاخشاب إلى ظهور اختلالات وراثية.

٢) لطفرة الاستبدال تأثير كبير في وظيفة الخلية، اذا حدث التغيير في الجزء النشط من البروتين.

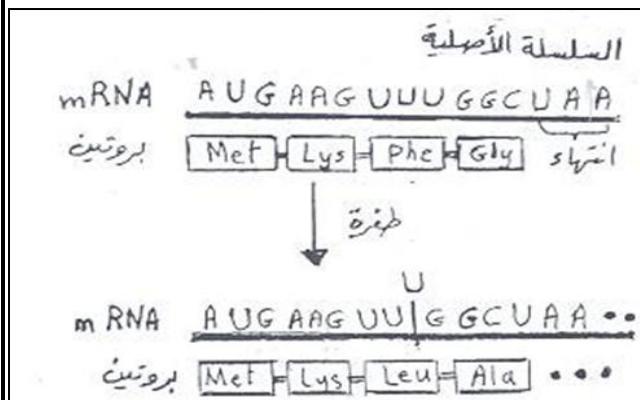
سؤال وزارة: ٢٠١١

صنف الطفرات الكروموسومية الآتية إلى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم أو طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات:

- أ) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأب أو الأم.
- ب) انتقال القطعة الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.
- ج) انفصال الكروماتيدات الشقيقة أثناء الانقسام المتساوي دون انقسام السيتوبلازم.

سؤال وزارة: ٢٠١١ / ٢٠١٠

لا تؤثر بعض طفرات الاستبدال في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية؟ فسر ذلك



أ- يبين الشكل المجاور سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الريبيوري الرسول mRNA وتسلسل الحمض الأميني في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة، وجزيء mRNA بعد حدوث الطفرة المطلوب:

- ١- هل الطفرة الجينية التي حدثت (إزاحة أم استبدال)؟
- ٢- هل تأثير هذه الطفرة في بناء البروتين كبير ولماذا؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

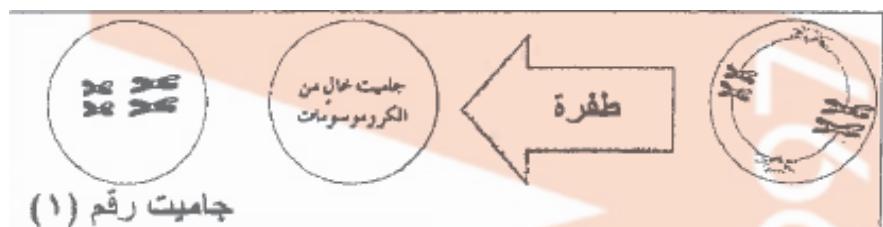
2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

ب) فسر ما يلي:

تستخدم مادة الكولشين للحصول على نباتات تكون المجموعة الكروموسومية في خلاياها مضاعفة بشكل تام وثمارها كبيرة الحجم؟

ج) بيّن الشكل الآتي نوع من أنواع الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات، والمطلوب:



- ١- ما نوع هذه الطفرة؟
- ٢- ما عدد المجموعة الكروموسومية للخلية الناتجة من إخصاب الجاميت رقم (١) مع جاميت طبيعي (1n)؟
- ٣- وضح كيفية حدوث هذه الطفرة؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

أ) تصنف الطفرات إلى نوعين رئيسيين هما : طفرات كروموسومية ، وطفرات جينية المطلوب

- ١- ماذا يقصد بكل منها؟
- ٢- أعط مثال على كل منها؟

ب) فسر كل مما يلي:

- ١) تكون المجموعة الكروموسومية في خلايا النباتات مضاعفة عند استخدام الكولشين؟
- ٢) بعض طفرات الاستبدال لا تؤثر في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية؟
- ٣) طفرات الإزاحة لها تأثير أكبر من طفرات الاستبدال في البروتين الناتج؟
- ٤) طفرة الإزاحة التي يتم فيها إضافة أو فقد زوج من النيوكليوتيدات في الجين لها تأثير كبير في البروتين الناتج؟

ب) وضح كيفية حدوث الطفرة الكروموسومية الطبيعية التي ينتج عنها خلية رباعية المجموعة الكروموسومية ( ٤ ن )؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٦

فيما يتعلّق بالطفرات الجينية ( النقاطية ) أجب بما يلي:

- ١- اذكر سببين لحدوثها؟
- ٢- ما أنواعها



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني (تطبيقات في الوراثة)



### الاختلافات الوراثية عند الإنسان

يحاول العلماء دراسة آلية توارث الصفات عند الإنسان، ولكن تعيق هذه الدراسة عوامل عدّة:

- ١- عمر الجيل البشري طويلاً.
- ٢- كثرة الجينات والكروموسومات في الخلية البشرية.
- ٣- لا يمكن للعالم أن يتحكم في اختيار الأزواج كما في دراسته على الكائنات الحية الأخرى.

\* أولاً: الاختلالات المرتبطة بالعدد الكروموسومي: وتنقسم إلى نوعين

أ) الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية.

### ١) متلازمة داون (البلاهة المنغولية)

كيف تنتج هذه الحالة؟

\* تنتج من إضافة كروموسوم ثالث إلى الزوج الكروموسومي رقم (٢١).

- |                 |                |                                      |
|-----------------|----------------|--------------------------------------|
| الأنثى (XX).    | الذكر (XY)     | * <u>الطراز الكروموسومي والجنس</u> : |
| (٢) كروموسومان. | (٤٥) كروموسوم. | * <u>عدد الكروموسومات الجنسية</u> :  |
| (٤٧) كروموسوم.  |                | * <u>عدد الكروموسومات الجسمية</u> :  |

\* عدد الكروموسومات الكالى:

### الأعراض

٢- عدم نمو القلب طبيعياً. ٣- وجود ثقبة إضافية على الجفن.

١- قصر القامة وامتلاوهـا.  
٤- قدرات عقلية محدودة.



# العلوم الحيائية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني (تطبيقات في الوراثة)



الاختلالات الوراثية عند الإنسان

٢) متلازمة ادوارد ( حالة نادرة الحدوث )

كيف تنتج هذه الحالة؟

تنتج من إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم ( ١٨ ).

الأعراض

٢ - اختلالات في القلب والكليتين

١ - قدرات عقلية وجسمية محدودة

٣) متلازمة باتو ( حالة نادرة الحدوث )

كيف تنتج هذه الحالة؟

تنتج من إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم ( ١٣ )

الأعراض

٣- زيادة في عدد الأصابع

٢- الإصابة بالعمى

١ - قدرات عقلية وجسمية محدودة

٤- الشفة العليا مشقوقة وكذلك سقف الحلق ٥- غالباً الأطفال المصابون يموتون بعد ساعات من الولادة



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني (تطبيقات في الوراثة)



الاختلافات الوراثية عند الإنسان

ب) الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية.

كيف تنتج هذه الحالة؟

عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الأب أو الأم في أثناء الانقسام المنصف مما يكون بويضة أو حيوان منوي خاليان من الكروموسوم الجنسي (X) أو (Y). ومنها:

(١) متلازمة تيرنر

أنثى (XO)

\* الطراز الكروموسومي والجنس:

(١) كروموسوم واحد

\* عدد الكروموسومات الجنسية:

(٤) كروموسوم

\* عدد الكروموسومات الجسمية:

(٤٥) كروموسوم

\* عدد الكروموسومات الكلى:

الأعراض

(١) أنثى عقيمة بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية.

(٢) متلازمة كلينفلتر:

كيف تنتج هذه الحالة؟

١- اتحاد حيوان منوي (Y) مع بويضة (XX).

ذكر (XXY).

\* الطراز الكروموسومي والجنس:

(٣) كروموسومات.

\* عدد الكروموسومات الجنسية:

(٤) كروموسوم.

\* عدد الكروموسومات الجسمية:

(٤٧) كروموسوم.

\* عدد الكروموسومات الكلى:

(٢) نقص في نمو الأعضاء الجنسية.

(١) ذكر عقيم.

الأعراض

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

الاختلافات الوراثية عند الإنسان

٣) الأنثى ثلاثة الكروموسوم الجنسي:

كيف تنتج الحالة؟

عدم انقسام الكروموسومين (XX) في أثناء الانقسام المنصف مما يكون بوسيطة تحمل (XX) تتحد مع حيوان منوي (X).

( XXX ) أنثى

\* الطراز الكروموسومي والجنس:

(٣) كروموسومات

\* عدد الكروموسومات الجنسية:

(٤) كروموسوم

\* عدد الكروموسومات الجسمية:

(٤٧) كروموسوم

\* عدد الكروموسومات الكلى:

الأعراض

( أنثى طبيعية لا يمكن تمييزها إلا بفحص الكروموسومات )

\*\*\* سؤال: لماذا لا ينتج أفراد من اتحاد بوسيطة خالية من الكروموسوم (X) مع حيوان منوي (X)?

الإجابة:

لأن الفرد الناتج سي فقد كروموسوم (X) الذي يحمل جينات عديدة لصفات جسدية كثيرة وبالتالي ستختفي هذه الصفات لعدم وجود الجينات مما يؤدي إلى نقص في تركيب الفرد مما يسبب موته وسيكون طراز هذا الفرد ( OY ).

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

كلية شئون المسيدة النبانية  
البيولوجيا

2016

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

ثانياً: اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية:

(أ) الثلاسيميا ( فقر دم البحر الأبيض المتوسط )

يتركب جزيء الهيموغلوبين في الإنسان من:

(أ) سلسل عديدة الببتيد من نوع ( ألفا عدد ٢ )

(ب) سلسل عديدة الببتيد من نوع ( بيتا عدد ٢ )

(ج) كل سلسلة من السلاسل السابقة ترتبط مع مجموعة هيموغلوبين.

كيف ينتج هذا المرض:

(أ) نتيجة لطفرة جينية لإحدى الجينات التي تصنع سلسل عديدة الببتيد المكونة لبروتيني الهيموغلوبين.

(ب) لذلك لا تقوم خلايا الدم الحمراء بوظيفتها بفاعلية وذلك بسبب:

١- الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء لا يكتمل تميزها فتبقي النواة داخلها.

٢- يتخذ البعض الآخر لخلايا أشكال غير طبيعية.

ج- نتيجة لذلك تتكسر معظم خلايا الدم الحمراء وتتحلل بعد فترة قصيرة من إنتاجها.

د- تفقد الخلايا القدرة على حمل كمية كافية من الأكسجين مما يؤدي إلى حالة فقر دم في مراحل الطفولة المبكرة.

ملاحظة: يحتاج المصاب بالثلاسيميا إلى نقل دم كل ( ٣ - ٤ أسابيع ) حسب العمر وحسب درجة نقص الهيموغلوبين.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

بـ- فينيل كيتونيوريا

**وراثة المرض:** ينتج عن وجود زوج من الجينات المتنحية.

**فيسيولوجية المرض:**

- ١) ينتج هذا المرض من طفرة في جين متنحي مسؤول عن إنزيم له دور مهم في أيض الحمض الأميني ( فينيل الألانين ) إلى الحمض الأميني ( تايروسين ) .
- ٢) يؤدي ذلك إلى تراكم الحمض الأميني ( فينيل الألانين ) في الدم وتحوله إلى مواد كيميائية سامة.

**أعراض الإصابة:**

- ١- يكون المصاب ذا قدرات عقلية محدودة
- ٢- شحوب لون الجلد والشعر
- ٣- صغر حجم الرأس
- ٤- عند الولادة الأشخاص الحاملين لجينين المرض بصورة نقية يبدون طبيعيين ولا يلاحظ الأهل أعراض المرض إلا بعد حوالي ( ٦ شهور ) .

**الوقاية والعلاج:**

يمكن تجنب عواقب المرض بالتحكم في تغذية الطفل المصاب بحمية غذائية مناسبة تنخفض فيها نسبة الحمض الأميني ( فينيل الألانين ) .

# العلوم الحيائية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٦

علل: لا يمكن أن تكون المصابة بمتلازمة تيرنر حاملة لجين العمى اللوني وسليمة الإبصار معًا؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥

أ) يحاول العلماء دراسة آلية توارث الصفات عند الإنسان، وتشخيص الاختلالات الوراثية عند الأجنة داخل أرحام الأمهات، المطلوب

١- ما العوامل التي تعيق دراسة آلية توارث الصفات عند الإنسان مقارنة بالكائنات الحية الأخرى؟

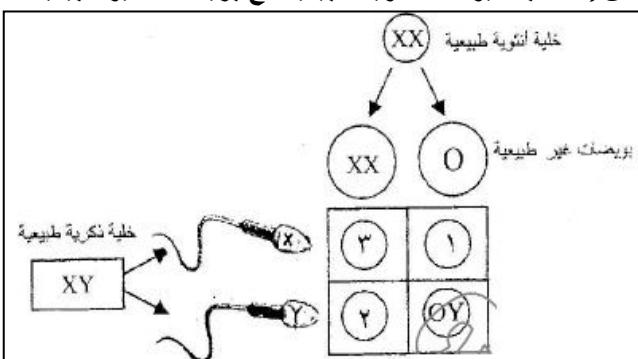
ب) وجود أنثى ثلاثة الكروموسوم الجنسي ( فسر ذلك )؟

ج) ترتبط الاختلالات الوراثية عند الإنسان إما بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية، والمطلوب:

عدد الكروموسومات الجسمية	الطراز الكروموسومي الجنسي	المتلازمة
(١)	XX او XY	باتو
(٣)	XO	(٢)
٤٤	(٤)	كلينفانتر

في الجدول المجاور الذي يمثل بعض الاختلالات الوراثية  
عند الإنسان، إلى ماذا تشير الأرقام : ( ١ ، ٢ ، ٣ ، ٤ )؟

أ) يمثل الشكل المجاور الطرز الكروموسومية الجنسية للأفراد الناتجة من إخصاب حيوانات منوية طبيعية مع بويضات غير طبيعية  
والمطلوب:



١- سم الاختلال الوراثي عند كل من الفرددين  
المشار إليهما بالرقمين ( ١ ) ، ( ٢ )؟

٢- ما ابرز الاعراض التي تظهر على كل من الفرددين  
المشار لهما بالرمزين ( ٢ ) ، ( ٣ )؟

٣- لماذا يموت الجنين ذو الطراز الكروموسومي الجنسي ( OY )؟



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

جامعة الملك عبد الله للعلوم الحياتية  
البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

ب) ترتبط الاختلالات الوراثية عند الإنسان إما بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية، والمطلوب:

١ - اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للأفراد المصابين بالاختلالات الوراثية الآتية:

\* متلازمة كلينفلتر \* متلازمة تيرنر

٢ - ما الأعراض التي تظهر على الأشخاص المصابين بمرض كيتونوريا؟

٣ - لماذا يعاني المصاب بالثلاثيـمـيا من حالة فقر دم في مراحل الطفولة المبكرة؟

ج) حدد سبب حدوث كل من الاختلالات الوراثية الآتية عند الإنسان: ( متلازمة داون ) ، ( فينيل كيتونوريا ) ؟

سؤال وزارة: ٢٠١٣

أ) ترتبط الاختلالات الوراثية عند الإنسان بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية، و المطلوب:

١) سم ثلاثة اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية.

٢) ما عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية لفرد المصاب بمتلازمة أدوارد؟

٣) أذكر ثلاثة أعراض للإصابة بمرض فينيل كيتونوريا.

ب) اكتب اسم الاختلال الوراثي، و الطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما يأتي:

١) أثني عقيدة و قصيرة القامة.

٢) ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية.

٣) أثني تعاني من قصر القامة و امتلانها و وجود ثقبة إضافية على الجفن.

ج) اذكر فائدتين لفحص الجنين باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

# العلوم الحيائية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٢

أ) يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان، و المطلوب:

أكتب ما تمثله الأرقام (١ ، ٢ ، ٣ ، ٤ ، ٥)

أحد الأعراض	التغير في عدد الكروموسومات الجسمية	الاختلاف الوراثي
الشفة العليا مشقوقة	(١)	باتو
(٣)	اضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي ١٨	(٢)
وجود ثانية اضافية على الجفن	(٥)	(٤)

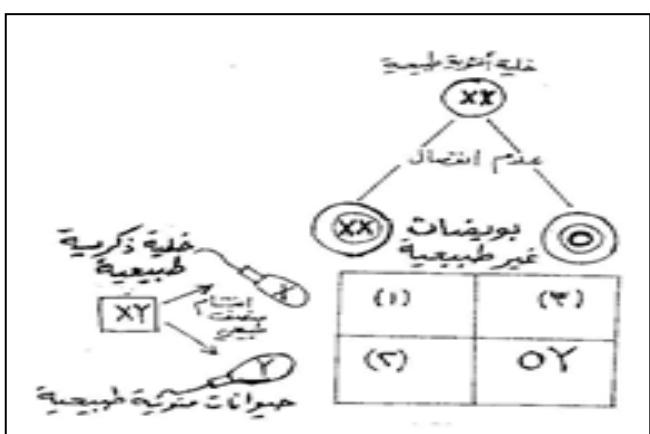
ب) يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان، أكتب ما تمثله الأرقام (١ ، ٢ ، ٣ ، ٤)

أحد الأعراض	الطراز الكروموسومي الجنسي	المتلازمة
أنثى طبيعية	(١)	أنثى ثلاثة الكروموسوم الجنسي
(٣)	XXY	(٢)
أنثى عقيمة	(٤)	تيرنر

سؤال وزارة: ٢٠١١

يبين الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان المطلوب

- ١- لماذا يموت الجنين الذي طرازه الكروموسومي الجنسي OY في مراحل جنينية مبكرة؟
- ٢- ما الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣)؟
- ٣- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (١)؟
- ٤- ماذا يسمى الاختلال الوراثي في الحالة رقم (٢)؟



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١١

أ) صف التغيرات التي تحدث لخلايا الدم الحمراء عند الأشخاص المصابين بمرض الثلاسيميا؟

ب) فسر ما يلي:

تراكم الحمض الأميني فينيل الانين في دم الإنسان المصاب بمرض فينيل كيتونوريا؟

ج) قارن بين متلازمة إدوارد ومتلازمة باتو من حيث رقم الزوج الكرومосومي الذي حدث فيه التغيير؟

سؤال وزارة: ٢٠١٠ / ٢٠٠٨

صنف الاختلالات الوراثية الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية؟

١- الثلاسيميا      ٢- متلازمة إدوارد      ٣- متماثلة تيرنر      ٤- فينيل كيتونوريا

سؤال وزارة: ٢٠١٠

أ) من الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية متلازمة إدوارد ومتلازمة باتو، المطلوب

١- رقم الزوج الكرومосومي الذي حدث فيه التغيير في كل من متلازمة: إدوارد، باتو؟

٢- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجنسية لفرد المصاب بمتلازمة باتو؟

٣- اذكر أعراض متلازمة إدوارد؟

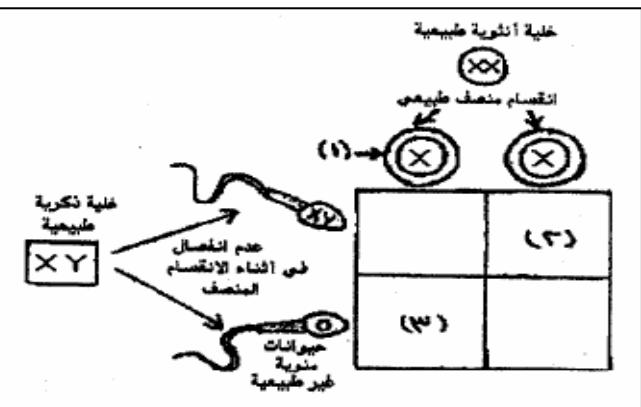
ب) يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان المطلوب:

١- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (١)؟

٢- اكتب الطراز الكرومосومي الجنسي لفرد رقم (٣)؟

٣- ما اسم الاختلال الوراثي لفرد في الحالة رقم (٢)؟

٤- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣)؟



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

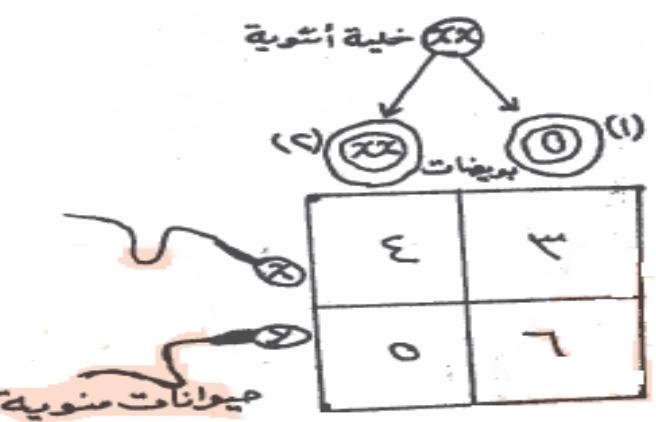
البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعده الكروموسومات الجنسية ، ادرس الشكل ثم أجب عما يلي:



١- ما عدد الكروموسومات الكلية في كل من الخلتين المشار إليهما بالأرقام ( ٢ ، ١ ) ؟

٢- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجني في كل من المربعين المشار إليهما بالأرقام ( ٤ ، ٥ ) وحدد جنس كل منها؟

٣- لماذا يموت الجنين الناتج في المربع ( ٦ ) ؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

أ) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف.  
أي المرحلتين يتحمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور اختلالات وراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟

ب) يعاني الأشخاص المصابين بمرض الثلاسيمية من فقر دم، فسر ذلك ؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٧

اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلية عند الفرد لكل من الاختلالات الوراثية الآتية عند الإنسان:

- ١- متلازمة تيرنر    ٢- متلازمة كلينفالتر    ٣- البلاهة المنغولية    ٤- الأنثى ثلاثة الكروموسوم الجنسي

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠٠٧

انقل إلى دفتر إجابتك ما تشير إليه الأرقام ( ١ ، ٢ ، ٣ ، ٤ ، ٥ ، ٦ ) في الجدول:

الاختلاف الوراثي	XO	XY	(٦)
أنثى ثلاثة كروموسوم جنسي	XO		(٤)
كلينفلتر	XY		(١)
الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد المصاب		XO	(٣)
عدد الكروموسومات الجسمية في خلايا الفرد المصاب	٤٤		(٥)

سؤال وزارة: ٢٠٠٦

أ) اختر من الصندوق المجاور ما يناسب كلاً من العبارات الآتية:

متلازمة داون  
متلازمة تيرنر  
العبور الجيني  
الكولشيسين  
متلازمة كلينفلتر

- ١- تكوين تراكيب جينية جديدة
- ٢- الحصول على نباتات متعددة المجموعة الكروموسومية
- ٣- وجود كروموسوم ثالث يضاف إلى الزوج الكروموسومي رقم ( ٢١ )
- ٤- أنثى طرازها الكروموسومي ( XO )

ب) اكتب اسم الاختلال الوراثي في الإنسان الناتج عن كل مما يلي:

- ١- اتحاد بويضة خالية من الكروموسوم الجنسي ( X ) مع حيوان منوي ( X )؟
- ٢- اتحاد بويضة ( X ) مع حيوان منوي ( X )؟
- ٣- تراكم الحمض الأميني فينيل الألانين في الدم؟

ج) ينتج مرض فينيل كيتونوريا في الإنسان من وجود زوج من الجينات المترحية : المطلوب

كيف يؤدي وجود هذين الجينين إلى التخلف العقلي الشديد عند الأطفال؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

2016

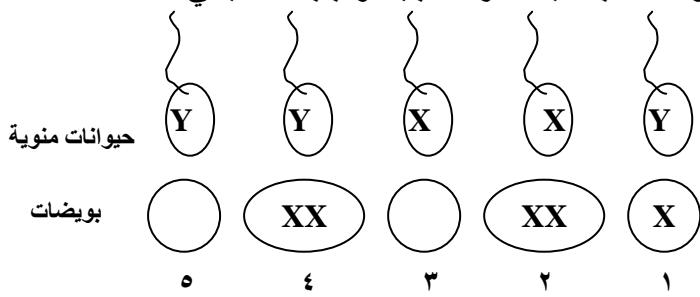
أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٥ / ٢٠٠٥

- أ) قارن بين متلازمة داون ومتلازمة تيرنر من حيث:  
سبب حدوث الاختلال الوراثي
- ب) قارن بين متلازمة إدوارد ومتلازمة تيرنر من حيث:  
الأعراض التي تظهر على الأشخاص المصابين

سؤال وزارة: ٢٠١٦ / ٢٠٠٠

يمثل الشكل المجاور اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، ادرسه جيداً وأجب عما يأتي:



- ١- أكتب رقم البوبيضة (البوبيضات) المخصبة التي ينتج من تطورها ذكر طبيعي؟
- ٢- أكتب رقم البوبيضة (البوبيضات) المخصبة التي لا تتطور إلى جنين (فرد)؟
- ٣- حدد الأرقام للبوبيضات المخصبة التي يمكن أن يظهر في الأفراد الناتجة من تطورها اختلالات وراثية، واذكر نوع الاختلال الوراثي في كل حالة؟

سؤال وزارة: ١٩٩٩

في الشكل المجاور:

- ١- أشر إلى الجاميات التي تحتوي على زيادة في عدد الكروموسومات، والجاميات التي ينقصها كروموسومات؟
- ٢- ما الطراز الكروموسومي الجنسي في كل من البوبيضة المخصبة (١) و (٢) و (٣) و (٤)؟
- ٣- ما الاختلال الوراثي عند الفرد المنكرون من البوبيضة المخصبة (١ و ٢ و ٤)؟

سؤال وزارة: ٢٠١٦ / ١٩٩٩

تزوجت فتاة تحمل الطراز الكروموسومي (XXX) من رجل يحمل الطراز الكروموسومي (XY)، فما احتمال أن ينجبا طفلاً مصاباً بمتلازمة كلينفلتر؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان ومعالجتها

تشخيص ما قبل الولادة

أ) فحص خملات الكوريون

**موعد إجراء الفحص:** يتم إجراء الفحص ما بين الأسبوعين (الثامن) و (العاشر) من الحمل.

**خطوات الفحص:**

- ١) غرز إبرة في جدار الرحم لتصل إلى خملات الكوريون وأخذ كمية قليلة من الخلايا.
- ٢) بعد عدة ساعات يتم التعامل مع خلايا دون زراعتها لعمل مخطط كروموموسومي ومقارنته بالمخطط الطبيعي.
- ٣) يتم تحديد الاختلالات الكروموموسومية إن وجدت في الجنين.
- ٤) عمل فحوصات كيموحيوية لهذه الخلايا لتشخيص بعض الاختلالات الوراثية.

ملاحظة

طريقة فحص خملات الكوريون أقل انتشاراً لكونها أقل أماناً إلا أنها تعطي نتائج أسرع من بزل السلى.

ب) بزل السائل الرهلي ( السلى )

**موعد إجراء الفحص:** يتم إجراء الفحص ما بين الأسبوع (١٤) إلى الأسبوع (١٦) من الحمل.

**خطوات الفحص:**

- ١ - غرز إبرة طويلة في جدار الرحم لتصل إلى السائل الرهلي المحيط بالجنين.
- ٢ - سحب كمية قليلة من هذا السائل المحتوي على خلايا الجنين.
- ٣ - بواسطة عملية فصل مركزي يتم الحصول على السائل وإجراء فحوص كيموحيوية لتحديد نسبة أنزيمات فيها للكشف عن الجينات الفعالة وغير الفعالة والمساعدة في تشخيص بعض الاختلالات الوراثية.
- ٤ - الخلايا الناتجة عن عملية الفصل المركزي فيما زراعتها.
- ٥ - بعد عدة أسابيع يتمأخذ خلايا منها وعمل مخطط للكروموموسومات ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الاختلالات الكروموموسومية إن وجدت.
- ٦ - كذلك عمل فحوصات كيموحيوية لهذه الخلايا لتشخيص بعض الاختلالات الوراثية.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الولادة )

2016

البيولوجيا

2016

تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان ومعالجتها

ج) تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

تستخدم هذه الطريقة موجات صوتية عالية التردد لإنتاج صورة الجنين على شاشة التلفاز.

يستفاد من هذه الطريقة ما يلي:

- ١) تحديد جنس الجنين وعمره.
- ٢) معرفة وجود توائم.
- ٣) تحديد اختلالات عند الجنين مثل:
- ١) تضخم الكلية أو عدم وجودها.
- ٢) اختلالات في الحبل العصبي.
- ٣) بعض أمراض القلب.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

2016

أسئلة وزارة متعددة على تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٦

فسر ما يلي:

تسمح طريقة فحص خملات الكوريون بتشخيص الاختلالات الوراثية في وقت قصير نسبياً مقارنة بطريقة فحص السائل الرهلي.

سؤال وزارة: ٢٠١٥

اذكر ثلاثة طرائق تستخدم لتشخيص الاختلالات الوراثية عند الجنين في رحم امهة؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥ / ٢٠١٤

أ) ما الاختلالات عند الجنين التي يتم الكشف عنها باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥ / ٢٠١٠

أ) قارن بين طريفتي أخذ عينة من السائل الرهلي ومن الغشاء الكوريوني من حيث عمر الجنين عند أخذ العينة؟

ب) قارن بين فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكوريون من حيث سرعة الحصول على النتائج؟

سؤال وزارة: ٢٠١٠ / ٢٠٠٧ / ٢٠٠٦

قارن بين طريقة فحص كل من السائل الرهلي وحملات الكوريون من حيث:

٢ - سرعة الحصول على النتائج؟

١ - فترة الحمل التي يتم إجراء الفحص فيها؟

سؤال وزارة: ٢٠١٠

من طرق تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان ، فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي.

ما الأمور التي يمكن تحديدها من الخلايا التي يتم الحصول عليها من الطريقتين؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٧

ما هي الأمور التي يهتم بها الطبيب للتأكد من سلامة الجنين عند فحص عينة من السائل الرهلي وحملات الكوريون من الحامل؟

# العلوم الحيائية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

البيولوجيا

2016

الاستشارة الوراثية

**سؤال علّ:** ترى كثير من الدول أن فحص الراغبين على الزواج من الضروريات التي تتطلبه المصلحة العامة؟

**الإجابة:** وذلك من أجل الحفاظ على أجيال سليمة العقل والجسم.

**سؤال:** مم تتكون مجالس الاستشارة الوراثية؟

**الإجابة:** مجموعة من الاختصاصين في مجالات مختلفة مثل : الطب ، التمريض ، المختبرات ، علم النفس علم الاجتماع

**سؤال:** ما الهدف من الاستشارة الوراثية؟

**الإجابة:** تهدف إلى تقديم خدمات عدة منها:

- ١ - إرشاد المقبلين على الزواج وكذلك المتزوجين الذين يخشون إنجاب أطفال مصابين بأمراض وراثية وتقديم النصح لهم.
- ٢ - الاتصال مع أهل المريض وإسداء النصح والمشورة لهم.
- ٣ - توضيح طبيعة المرض لأهل المريض ومدى احتمال الإصابة به في المستقبل.
- ٤ - توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض.
- ٥ - تأكيد على إجراء الاختبارات للتشخيص المبكر.

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

ما أهداف الاستشارة الوراثية؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

2016

البيولوجيا

2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

أولاً : الجينوم البشري

سؤال: ما المقصود بالجينوم البشري؟

الإجابة: مجموعة المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة.

سؤال: ما هو مشروع رسم خريطة جينات الإنسان؟

الإجابة: عبارة عن برنامج دولي يهدف إلى تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية بالكامل لكل كروموسوم في الجينوم البشري.

سؤال: ما هي خطوات رسم خريطة الجينوم البشري؟

الإجابة: ١ - رسم خريطة وراثة خلوية

٢ - رسم خريطة جينية

٣ - رسم خريطة فيزيائية

٤ - تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في الد ( DNA )



# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

( تطبيقات في الوراثة )

مجلس شئونه للسيدة البحرينية  
البيولوجيا

2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

دراسة كل خطوة على حدا

(أ) خريطة الوراثة الخلوية:

- ١- تعامل الكروموسومات بأصباغ خاصة.
- ٢- تظهر الجينات باستخدام المجهر على شكل أشرطة. ( لأن كل جين أو مجموعة من الجينات تصبغ بلون معين).
- ٣- يعتمد ظهور الأصباغ على امتصاص مكونات الجين لصبغة دون غيرها.

(ب) الخريطة الجينية:

- ١- تظهر فيهاآلاف العلامات الجينية بتأثير المواد المتلازمة مرتبة على الكروموسوم ( قد تكون لجينات أو أجزاء منها).
- ٢- تساعد هذه الخريطة على تحديد موقع جينات معينة بشكل دقيق

(ج) الخريطة الفيزيائية:

- ١- تقطيع الكروموسوم إلى قطع صغيرة متداخلة بواسطة إنزيمات تقطع تعمل في مناطق مختلفة ( وذلك لضمان الحصول على التداخل بين هذه القطع )
- ٢- يعبر عن المسافة بين العلامات الجينية بقياسات فيزيائية ( تكون عادة عدد النيوكليوتيدات على طول جزء الـ ( DNA ) . )

(د) تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية:

- ١- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في قطع الكروموسوم المختلف.
- ٢- ترتيب هذه القطع تبعاً للمناطق المتداخلة بين القطع ، وتبعاً لترتيبها على الكروموسوم.

سؤال: ما أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية؟

- الإجابة:
- ١- تحديد الجينات المسببة للمرض.
  - ٢- عزل الجينات لاستخدامها في الصيدلة والزراعة والصناعات الكيميائية.
  - ٣- تحديد وظائف الجينات.
  - ٤- تحديد الجينات المشفرة للبروتين.
  - ٥- مقارنة الجينات ضمن أفراد النوع الواحد من الكائنات الحية.
  - ٦- مقارنة جينات الأنواع المختلفة من الكائنات الحية مع بعضها بعضًا

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

كلية شئون المسيدة النبالة

ORIGINAL

البيولوجيا

كلية شئون المسيدة النبالة

2016

### بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ثانياً: العلاج الجيني

سؤال: ما المقصود بالعلاج الجيني؟

الإجابة: عملية نقل جين سليم أو جزء منه إلى داخل خلية معينه ليحل محل جين مسبب لمرض ما أو الجزء من ذلك الجين المسؤول عن إحداث المرض.

#### أنواع العلاج الجيني

١- العلاج الجيني للخلايا الجنسية:

يتم فيه تغيير جينات الجاميات أو البويضة المخصبة ، لذا يورث للأجيال التالية.

٢- العلاج الجيني للخلايا الجسمية:

أ- يتم فيه تغيير جينات الخلايا الجسمية، مثل أنسجة (العضلات / الرئة / الدماغ / العظام).

ب- هذا النوع من العلاج لا يورث للأجيال التالية.

#### آلية العلاج الجيني للخلايا الجسمية

١- نقل الجينات اللازمة إلى الخلايا المريضة بواسطة نوافذ نوافذ ( منها الفيروسات المعدلة جينياً ).

٢- يشترط في نجاح هذه المعالجة أن تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض (مثل الخلايا الجذعية في نخاع العظم) لماذا؟

ب- وتنتج جميع خلايا المناعة في الجسم.

أ- لأنها تنتج خلايا الدم.

#### آلية المعالجة الجينية

١- إدخال القطعة الجينية ( المفقودة من خلايا المريض ) والمحتوية على الجين السليم إلى الفيروس.

٢- أ- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة ، ثم تئييدها في وسط غذائي.

ب- يضاف إلى هذه الخلايا الفيروس المعدل جينياً فيها جين الخلايا المصابة.

ج- يحدث اندماج بين المادة الوراثية للفيروس المعدل جينياً والمادة الوراثية لخلايا نخاع العظم.

٣- تحقن الخلايا المعدلة جينياً في نخاع عظم المريض.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال: لم استخدم الفيروس في العلاج الجيني؟

- ١ - يستخدم الفيروس كعامل لقريته على إدخال نسخة من الجين السليم إلى داخلة.
- ٢ - اندماج المادة الوراثية الجديدة مع مادته الوراثية.
- ٣ - عند إدخال الفيروس الحامل للجين السليم إلى خلايا المريض، تترجم هذه الخلايا في عملية بناء البروتين.
- ٤ - ينتج من الترجمة تكون المادة العلاجية المطلوبة التي لم يكن بإمكانه خلايا المريض إنتاجها في السابق.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

البيولوجيا

2016

البيولوجيا

2016

### بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ثالثاً: بحث DNA

علل: لا تمثل نتائج الفحوص المخبرية للدم أو الأنسجة دليلاً كافياً على مرتكب الجريمة؟  
الإجابة: لأن الكثير من الناس لهم نفس فصيلة الدم، أو لديهم نفس نوع الأنسجة.

علل: تستخدم تكنولوجيا البصمة الوراثية لتعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة؟  
الإجابة: لأن تسلسل النيوكليوتيديات في DNA خلايا شخص ما لا يتكرر في أي شخص آخر (ما عدا التوائم المتماثلة).

سؤال: ما هي الاستخدامات الحالية لبصمة DNA؟

٢- حالات الجريمة.

١- حالات إثبات الأبوة أو نفيها.

سؤال: ما هي المصادر التي تستخدم لدراسة بصمة DNA؟

٤- جذور الشعر وغيرها. ٣- السائل المنوي ٢- الجلد ١- الدم

سؤال: كيف يتم إثبات الأبوة لطفل معين باستخدام بصمة DNA؟

١- مقارنة DNA الطفل مع DNA لكلا الأبوين.

٢- يجب أن يتوافق جزء من DNA الأم، والجزء الآخر مع DNA الأب.

سؤال: ما هي خطوات استخدام بصمة DNA في جرائم القتل؟

١- تؤخذ عينه من المشتبه به، وأنسجة وجدت للقاتل تحت أظافر الضحية، وعينة من دم الضحية للمقارنة.

٢- تستخلص الكروموسومات من العينات الثلاث ، تستخلص سلسلة DNA منها.

٣- تقطع هذه السلسلة بواسطة إنزيمات تقطيع في موقع معينة.

٤- تكون القطع مختلفة في الحجم والطول حسب نوع الإنزيم، كما تكون مختلفة من شخص آخر (عدا التوائم المتماثلة).

٥- تفصل قطع DNA باستخدام تكنولوجيا (الفصل الكهربائي الهلامي) كما يلي:

أ- تمرر هذه القطع في مادة هلامية معرضة لتيار كهربائي.

ب- تتحرك هذه القطع في المادة الهلامية مسافة معينة.

ج- يحدد بعد الذي تتحركه هذه القطع حسب طول كل قطعة وشحنتها.

٦- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متألنة ، ثم تصويرها بالأشعة السينية.

٧- تظهر قطع DNA على شكل مجموعات من الخطوط السوداء على صورة الأشعة وهي (بصمة DNA).

٨- تقارن مجموعات الخطوط السوداء لعينات كل من المتهم والضحية والأنسجة الموجودة تحت أظافر الضحية.

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

رابعاً: الأطعمة المعدلة جينياً

سؤال: ما هي الخصائص التي قام علماء التكنولوجيا الحيوية الزراعية بتغيير بعض جيناتها في النبات؟

- ٢- بطء نضوج الثمر.
- ٤- جودة طعم الثمار.
- ١- مقاومة النبات للحشرات.
- ٣- كبير حجم الثمار.

سؤال: ما هي خطوات تعديل البندورة الشتوية جينياً؟

- ١- عزل الجين الذي يؤدي إلى جعل ثمار البندورة سريعة الفساد.
- ٢- تعديل هذا الجين واستنساخه داخل عائل مناسب.
- ٣- إعادة هذا الجين إلى خلايا نبات البندورة من جديد (يسبب ذلك بطء تلixin البندورة وفسادها).
- ٤- زراعة هذه النبات وتنميته.
- ٥- ترك الثمار عدة أيام على الأغصان، لإكسابها الصفة المرغوبة.

علل: يعارض البعض استخدام الأطعمة المعدلة جينياً؟

للحظ أنها تسبب ظهور أعراض جانبية كالحساسية عند بعض الناس.

Original  
كلية شئون المسيرة النبوية  
البيولوجيا

# العلوم الحيائية الإضافية

2016

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

كلية شئون المسيرة النبوية  
البيولوجيا

2016

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١٦

أ) وضح المقصود بالعلاج الجيني؟

ب) قارن بين تكنولوجيا الجينوم البشري وتكنولوجيا بحث DNA من حيث الهدف من كل منها؟

ج) تسبب معظم الطفرات ضرراً للكائن الحي وبعضها يفده وبعضها ليس لها تأثير، وقد استخدمت هندسة الجينات لتحسين خصائص كثيرة من النباتات بتغيير بعض جيناتها، والمطلوب:

١- في خطوات تعديل البندورة جينياً، ما الإجراءات التي تحدث على الجين بعد عزله من نبات البندورة من خلال تكنولوجيا هندسة الجينات؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥

أ) عَرَّفِ الفصل الكهربائي الهرامي؟

ب) في خطوات استخدام بحث DNA في جرائم القتل، ما العمليات التي تجري على قطعـ الـ DNA التي تم فصلها باستخدام تكنولوجيا الفصل الكهربائي الهرامي؟

سؤال وزارة: ٢٠١٤

أ) قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيكليوتيدات جينوم ما، ونتجت قطع تحمل الترتيب الآتي للقواعد النيتروجينية:

TTTATCC ، AGATAGTT ، ATGGTTAGA

المطلوب:

- ١- حدد مناطق التداخل في سلسلة القواعد النيتروجينية في الجينوم؟
- ٢- كيف يمكن ضمان حصول التداخل بين القطع السابق؟
- ٣- ما التكنولوجيا الخاصة التي يتم من خلالها فصل قطعـ الـ DNA؟

ب) تستخدم تكنولوجيا البحثة (DNA) لتعريف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة، والمطلوب:

- ١- بماذا تتصف قطعـ الـ DNA التي يتم الحصول عليها بواسطة إنزيمات التقطيع؟
- ٢- ماذا يظهر عند تصوير المادة الهرامية بالأشعة السينية؟
- ٣- على ماذا يعتمد البعد الذي تتحركه قطعـ (DNA) في المادة الهرامية المعرضة للتيار الكهربائي؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١٣

تعد بحثة DNA من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة، المطلوب:

- ١) سُم التكنولوجيا الخاصة التي يتم من خلالها فصل قطع DNA.
- ٢) كيف تظهر قطع DNA عند تصوير المادة الهلامية بالأشعة السينية على صورة الأشعة؟
- ٣) كيف تستخدم بحثة DNA في إثبات الأبوة لطفل معين؟

سؤال وزارة: ٢٠١٢

أ) بحثة DNA دور في الكشف عن مرتكب جريمة ما، و المطلوب:

- ١) ما اسم التكنولوجيا الخاصة التي يتم من خلالها فصل قطع الـ DNA؟
- ٢) ما سبب استخدام بحثة DNA في تحديد هوية الأشخاص بدقة كبيرة؟

ب) فسر ما يلي:

يتم إعادة الجين المعدل بعد استنساخه داخل عائل مناسب إلى خلايا نبات البنودرة الشتوية من جديد.

ج) ماذا يتشرط في كل من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية الآتية:

- ١) إثبات الأبوة لطفل معين عند مقارنته الـ DNA الطفل مع كلاً الأبوين في بحثة DNA.
- ٢) الخلايا المستقبلة للجين السليم لاستمرار نجاح المعالجة الجينية.

سؤال وزارة: ٢٠١١

أ) اذكر خطوات تعديل البنودرة الشتوية جينياً لتصبح مرغوباً فيها وذات صفات مميزة؟

ب) استمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجذعية التي تنتج خلايا الدم وخلايا جهاز المناعة؟ فسر ذلك

سؤال وزارة: ٢٠١٠

أ) من خلال دراستك لتطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة، اجب بما يأتي:

- ١ - اذكر بخطوات متسلسلة كيفية استخدام بحثة DNA في الكشف عن مرتكب جريمة قتل، عند توفر عينة من أنسجة المشتبه به وعينة من دم الضحية في مسرح الجريمة.
- ٢ - لماذا يبدي البعض تخوفاً من الأطعمة المعدلة جينياً؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ب) قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيكليوتيدات الجينوم، ونتجت قطع تحمل ترتيب القواعد النيتروجينية الآتية: CAAA , GCCTT , AAGGCC المطلوب:

- ١- حدد النيوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة للجينوم ؟
- ٢- ما التسلسل الأصلي لقواعد النيتروجينية في الجينوم ؟
- ٣- وضح المقصود بالجينوم البشري ؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

ما أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينوم ؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥ / ٢٠٠٩

قارن بين خريطة الوراثة الخلوية والخريطة الجينية للكروموسومات من حيث:

- ١- المادة التي يعامل بها الكروموسوم في كل منها ؟
- ٢- أهمية كل منها في رسم خريطة الجينوم ؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٩ / ٢٠٠٨

تعد تكنولوجيا العلاج الجيني من التطبيقات التكنولوجية الحيوية في علاج العديد من الأمراض الوراثية، المطلوب:

- ١- لماذا تستخدم الفيروسات المعدلة جينياً كنواقل بيولوجية في العلاج الجيني ؟
  - ٢- ماذا يتشرط لاستمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية ؟
  - ٣- فسر ما يلي:
- تستخدم بصمة ال DNA أو البصمة الوراثية في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من النيوكليوتيدات جينوم ما، فنتجت قطع تحمل الترتيب الآتي لقواعد النيتروجينية: CGCCATCAGT , AGTCCGCTATAACGA) المطلوب:

- ١- حدد النيوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة من الجينوم ؟
- ٢- ما الخطوات التي تسبق عملية تقطيع الكروموسوم في أثناء خطوات رسم خريطة الجينوم البشري ؟

# العلوم الحياتية الإضافية

## الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

البيولوجيا

2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

الأبعاد الأخلاقية لتطبيقات علم الوراثة

لتقليل السلبيات التي قد تصاحب الاستخدامات المختلفة لعلم الوراثة يجب اتخاذ الاحتياطات التالية:

- ١- وضع معايير وضوابط للحد من خطورة التلاعب بالجينات، وذلك بما يلي:
- أ- بتصميم مختبرات خاصة للأبحاث المتعلقة بالجينات.
- ب- تطبيق إجراءات تمنع من تسرب البكتيريا أو الفيروسات التي تحمل جينات غريبة عنها، وانتشارها.
- ٢- الاحتفاظ بمصادر الأصول الوراثية وبنيتها في بنوك خاصة بسرية تامة.
- ٣- الالتزام بالتشريعات المحلية والدولية في مجال تطبيقات علم الوراثة بحيث تحترم حقوق الفرد والأسرة والمجتمع.
- ٤- عدم استخدام تطبيقات الوراثة لأغراض تجارية بحته، أو استجابة لإغراءات الشركات العملاقة في الدول الصناعية الكبرى دون اعتبار لتأثيرات سلبية محتملة على البيئة أو الكائنات الحية.
- ٥- تعزيز أشكال التعليم والتدريب في مجالات التكنولوجيا الحيوية، ونشر الوعي بها بوسائل الإعلام المختلفة.

انتهت بحمد الله

Teacher: D. Rami .M. Nassar

From # QF44-42Rev.