

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

النسخة الجديدة

العلوم الحياتية 2017

الفصل الثاني

الفرع العلمي / تطبيقات الوراثة

استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار

0796787362 / 0786150260

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

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 تمكن 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.

مسببات الطفرات

- ١ - الأشعة السينية
- ٢ - بعض العقاقير
- ٣ - أخطاء تحدث أثناء تضاعف DNA

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 الـ DNA مما يغير من نمط الرسالة التي تنتقل بواسطة mRNA وبالتالي تغير تركيب البروتين المصنوع في الخلية.

أولاً: الطفرات الكروموسومية: وتشمل

(أ) الطفرات التي تحدث في تركيب الكروموسوم

(ب) الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

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 الطرفيتين 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: وتنقسم إلى نوعين

١- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية.

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي

(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الطفرة

١ - التغير في عدد المجموعات الكروموسومية.

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

ينتج عن ذلك: جاميتات ثنائية المجموعة الكروموسومية ($2n$).

آلية حدوث التعدد الكروموسومي

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

(أ) اتحاد الجاميت الناتج عن عدم الانفصال الكامل ($2n$) مع جاميت طبيعي (n) مما ينتج بويضة مخصبة ثلاثية المجموعة الكروموسومية ($3n$).

(ب) أثناء عملية الانقسام المتساوي يحدث التعدد الكروموسومي عندما تنفصل الكروماتيدات الشقيقة دون أن ينقسم السيتوبلازم وينتج عن ذلك خلية رباعية المجموعة الكروموسومية ($4n$).

سؤال (٢) : (يلجأ المزارعون أحياناً إلى استخدام مواد كيميائية مثل الكولشيسين) فسر ذلك ؟

وذلك للحصول على نباتات متعددة تكون المجموعة الكروموسومية في خلاياها مضاعفة بشكل تام بسبب منع تكوين الخيوط المغزلية من هذه المادة مما يبقي الكروموسومات في وسط الخلية، وتمتاز هذه النباتات بأن ثمارها أكبر من الحجم الطبيعي.

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

يحدث هذا النوع من الطفرات 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: جاميتات تحتوي على عدد أكبر أو أقل من العدد الطبيعي للكروموسومات.

ملاحظة

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الطفرة

ثانياً: الطفرات الجينية (الطفرات النقطية).

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

أنواع الطفرات الجينية (النقطية)

(١) طفرة استبدال نيوكليوتيدات: وفيها يستبدل زوج من النيوكليوتيدات المتقابلة 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 الحموض الأمينية 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 بسبب:

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

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الطفرة

٢) طفرة إزاحة نيوكليوتيدات: وهذه الطفرة نوعين:

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

تأثير طفرات الإزاحة على الخلية

أولاً : يكون التأثير كبيراً: ويحدث ذلك بسبب:

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

ثانياً : يكون التأثير قليلاً نسبياً : وذلك

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٧

(أ) تعني الطفرة ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء، نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها المطلوب:-

١- ماذا يحدث لعدد زوج القواعد النيتروجينية المكونة للجين في كل من (طفرة الاستبدال وطفرة الازاحة)

(ب) صنف الطفرات الاتية الى كروموسومية او جينية

١- تؤثر في تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية؟

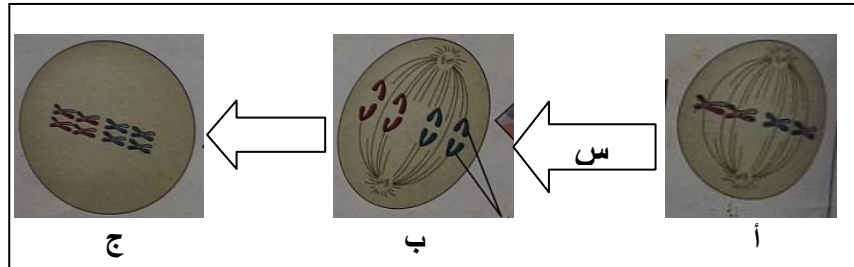
٢- تسبب تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها Mrna ؟

٣- تتميز النباتات الناتجة عنها وثمارها بأنها اكبر حجم من الطبيعي؟

٤- ينتج عنها عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف؟

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 ادوار الانقسام في كل من الخليتين المشار اليها بالرمزين (أ و ب)؟

٤- لماذا حجم الخلية المشار اليها بالرمز (ج) أكبر من حجم الخلية المشار اليها بالرمز (أ)؟

٥- بماذا تمتاز النباتات الناتجة عن مثل هذه الحالة؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

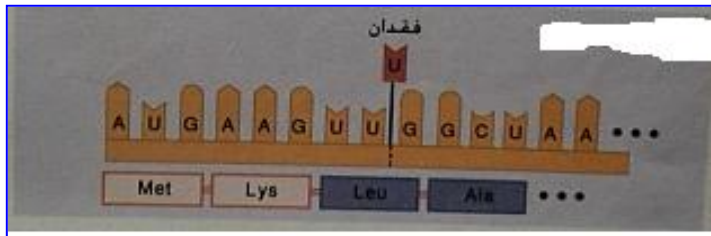
أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٥

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

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

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

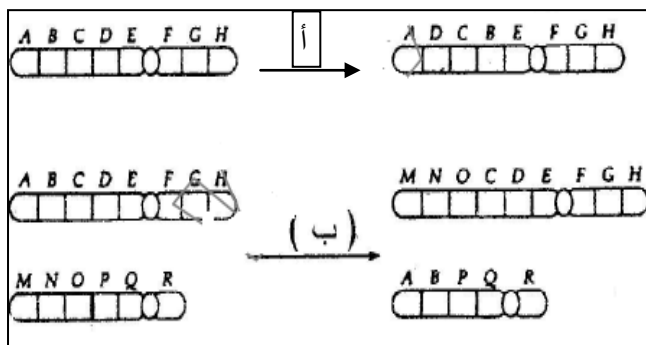


- ما نوع الطفرة التي حدثت؟
- ما تأثيرها في البروتين الناتج؟
- اكتب ترتيب القواعد النيتروجينية على السلسلة الأصلية لجزيء mRNA قبل حدوث الطفرة عليها؟

سؤال وزارة: ٢٠١٤

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

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



(ب) 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؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

(ج) 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، أو طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:

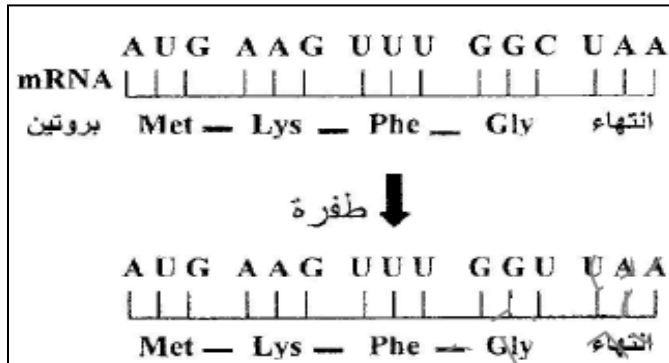
* طفرة انقلاب

* طفرة فقد

* طفرة إضافة

(د) يمثل الشكل المجاور نتائج طفرة على السلسلة الأصلية من جزئ mRNA والمطلوب:

١- ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية؟



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

سؤال وزارة: ٢٠١٣

(أ) كيف تؤدي الطفرات على تغير في عدد المجموعات الكروموسومية إلى تكوين جامينات ثنائية المجموعة الكروموسومية (2n)؟
(ب) قارن بين طفرة الاضافة و طفرة الانتقال من حيث كيفية حصول كل منهما.
(ج) بعض الطفرات مهمة في عملية تطور الكائن الحي.

سؤال وزارة: ٢٠١٢

** فسر ما يلي:

(١) تؤدي مشاركة الجامينات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الاخصاب إلى ظهور اختلافات وراثية.

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

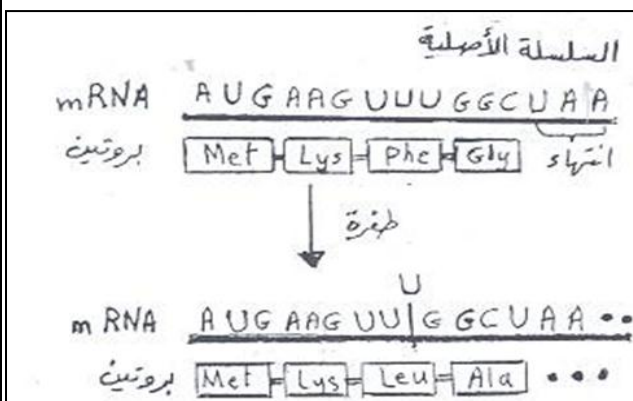
سؤال وزارة: ٢٠١١

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: ٢٠١٠ / ٢٠١١

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 الرايبوزي الرسول mRNA وتسلسل الحموض الأمينية 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؟

(ب) فسر ما يلي:

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

(ج) يبين 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؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

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

- ١ - ماذا يقصد بكل منهما؟
- ٢ - أعط مثال علة كل منهما؟

(ب) فسّر كل مما يلي:

- (١) تكون المجموعة الكروموسومية في خلايا النباتات مضاعفة عند استخدام الكولشيسين؟
- (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 يتعلق بالطفرات الجينية (النقطية) أجب عما يلي:

٢ - ما أنواعها

١ - أذكر سببين لحدوثها؟

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

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

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

* أولاً: الاختلالات المرتبطة بالعدد الكروموسومي: وتقسم 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).

* الطراز الكروموسومي والجنس: الذكر (XY) الأنثى (XX).

* عدد الكروموسومات الجنسية: (٢) كروموسومان .

* عدد الكروموسومات الجسمية: (٤٥) كروموسوم .

* عدد الكروموسومات الكلى: (٤٧) كروموسوم.

الأعراض

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

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الاختلالات 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

- | | |
|------------------------------|-------------------|
| * الطراز الكروموسومي والجنس: | أنثى (XO) |
| * عدد الكروموسومات الجنسية: | (١) كروموسوم واحد |
| * عدد الكروموسومات الجسمية: | (٤٤) كروموسوم |
| * عدد الكروموسومات الكلي: | (٤٥) كروموسوم |

الأعراض

- (١) أنثى عقيمة بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية. (٢) قصيرة القامة.

(٢) متلازمة كلينفلتر:

كيف تنتج هذه الحالة؟

- ١ - اتحاد حيوان منوي (XY) مع بويضة (X). ٢ - اتحاد حيوان منوي (Y) مع بويضة (XX).

- | | |
|------------------------------|-----------------|
| * الطراز الكروموسومي والجنس: | ذكر (XXY) |
| * عدد الكروموسومات الجنسية: | (٣) كروموسومات. |
| * عدد الكروموسومات الجسمية: | (٤٤) كروموسوم. |
| * عدد الكروموسومات الكلي: | (٤٧) كروموسوم. |

الأعراض

- (١) ذكر عقيم. (٢) نقص في نمو الأعضاء الجنسية.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

(٣) الأنتى ثلاثية الكروموسوم الجنسي:

كيف تنتج الحالة؟

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

(XXX) أنثى

* الطراز الكروموسومي والجنس:

(٣) كروموسومات

* عدد الكروموسومات الجنسية:

(٤٤) 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 بويضة خالية من الكروموسوم (X) مع حيوان منوي (X)؟

الإجابة:

لأن الفرد الناتج سيفقد 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 المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

ثانياً: اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية:(أ) الثلاسيميا (فقر دم البحر الأبيض المتوسط)

يتركب جزيء الهيموغلوبين في الإنسان من:

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

(ب) سلاسل 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 سلاسل عديد الببتيد المكونة لبروتيني الهيموغلوبين.

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

- ١ - الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء لا يكتمل تمايزها فتبقى النواة داخلها.
- ٢ - يتخذ البعض الآخر للخلايا 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 المبكر.

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

ب- فينيل كيتونيوريا

وراثة المرض: ينتج عن وجود زوج من الجينات المتنحية.

فسيولوجية المرض:

١) ينتج هذا المرض من طفرة في جين متتحي مسؤول عن إنزيم له دور مهم في ايض الحمض الأميني (فينيل الاتين) إلى الحمض الأميني (تايروسين) .

٢) يؤدي ذلك إلى تراكم الحمض الأميني (فينيل الاتين) 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 يبدوون 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 الاتين) .

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

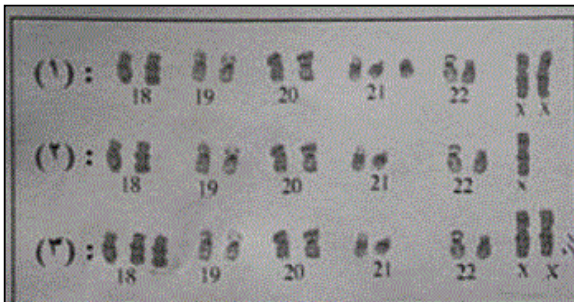
نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٧

يمثل الشكل المجاور آخر ستة أزواج من الكروموسومات في مخططات كروموسومية مختلفة لثلاث أفراد، والمطلوب



١- ما نوع الاختلالات الوراثية عند الأفراد المشار إليهم بالأرقام (١، ٢، ٣)؟

٢- كم عدد الكروموسومات الكلي في كل خلية جسمية للفردين المشار إليهما بالرقمين (١، ٢)؟

٣- ما أبرز أعراض الإصابة التي تظهر على الفرد المشار إليه بالرقم (٣)؟

سؤال وزارة: ٢٠١٦

(أ) علل: لا يمكن أن تكون المصابة بمتلازمة تيرنر حاملة لجين العمى اللوني وسليمة الإبصار معاً؟

(ب) يعد مرض فينل كيتونيوريا من الاختلالات الوراثية عند الإنسان المرتبطة بالطفرات الجينية والمطلوب:

١- ما المقصود بالطفرة الجينية؟

٢- متى يلاحظ الأهل أعراض المرض على الطفل المصاب؟

٣- كيف يمكن تجنب العواقب التي يسببها مرض فينل كيتونيوريا

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 بالكانونات الحية الأخرى؟

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

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

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

في الجدول المجاور الذي يمثل بعض الاختلالات الوراثية

عند الإنسان، الى ماذا تشير الأرقام : (١، ٢، ٣، ٤)؟

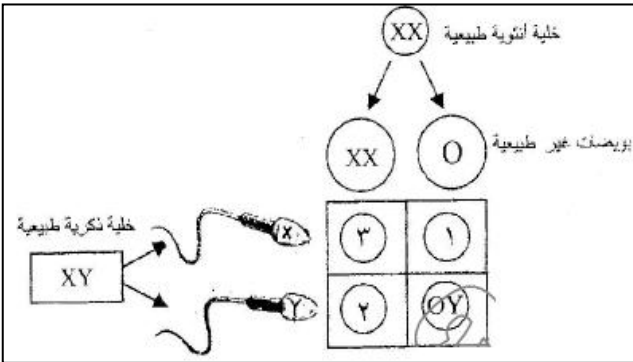
العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٤

(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 الفردين المشار إليهما بالرقمين (١) ، (٢) ؟

٢ - ما أبرز الأعراض التي تظهر على كل من الفردين المشار لهما بالرمزين (٢) ، (٣) ؟

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

(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 كيتونيوريا؟

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

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

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 للفرد المصاب بمتلازمة ادوارد؟

(٣) أذكر ثلاثة أعراض للإصابة بمرض فينل كيتونيوريا.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

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

- (١) أنثى عقيمة و قصيرة القامة.
- (٢) ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية.
- (٣) أنثى تعاني من قصر القامة و امتلائها و وجود ثنية اضافية على الجفن.

(ج) اذكر فائدتين لفحص الجنين باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

سؤال وزارة: ٢٠١٢

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

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

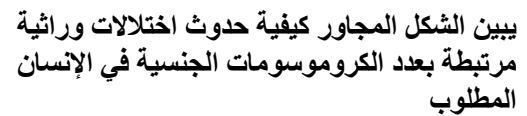
اكتب ما تمثله الأرقام (١، ٢، ٣، ٤، ٥)

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

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

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوثائق)

سؤال وزارة: ٢٠١١



- ### سؤال وزارة: ٢٠١١

(ب) فسرّ ما يلي:

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

سؤال وزارة: ٢٠٠٨ / ٢٠١٠

١- التلاسيما ٢- متلازمة الدوارد ٣- متلازمة تيرنر ٤- فينل كيتونوريا

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

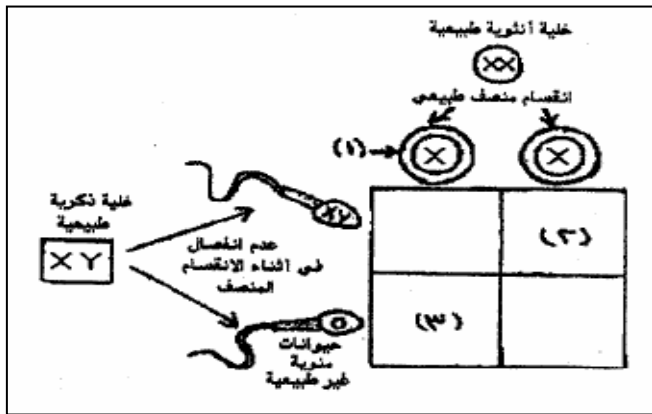
2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٠

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

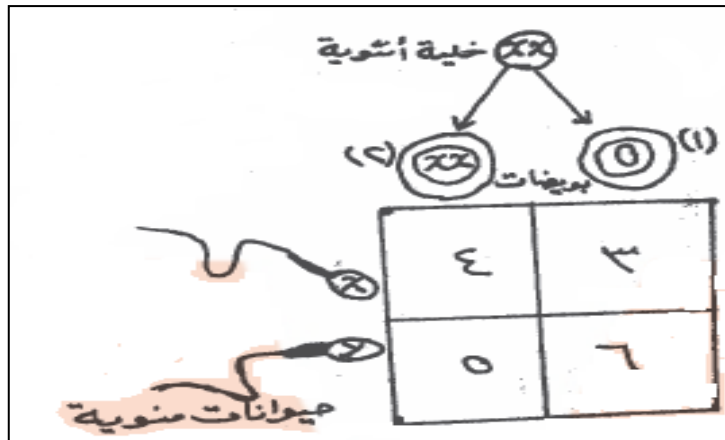
- ١- ما رقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغير في كل من متلازمة: إدوارد، باتو؟
- ٢- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة باتو؟
- ٣- اذكر أعراض متلازمة إدوارد؟



(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 الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣)؟
- ٣- ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٢)؟
- ٤- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣)؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٨



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

- ١- ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالأرقام (١ ، ٢)؟
- ٢- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنين في كل من المربعين المشار إليهما بالأرقام (٤ ، ٥) وحدد جنس كل منهما؟
- ٣- لماذا يموت الجنين الناتج في المربع (٦)؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

- (أ) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف. أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور اختلالات وراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟
- (ب) يعاني الأشخاص المصابين بمرض الثلاسيميا من فقر دم، فسر ذلك ؟

سؤال وزارة: ٢٠٠٧

- (أ) اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلي عند الفرد لكل من الاختلالات الوراثية الآتية عند الإنسان:
- ١- متلازمة تيرنر ٢- متلازمة كلينفلتر ٣- البلاهة المنغولية ٤- الأنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي

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

الاختلال الوراثي	الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد المصاب	عدد الكروموسومات الجسمية في خلايا الفرد المصاب
كلينفلتر	(١)	٤٤
أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي	(٢)	(٣)
(٤)	XO	(٥)
(٦)	XY	٤٥

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)

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

(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 الأئين في الدم ؟

(ج) ينتج مرض فينل كيتونوريا في الإنسان من وجود زوج من الجينات المتنحية : المطلوب

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

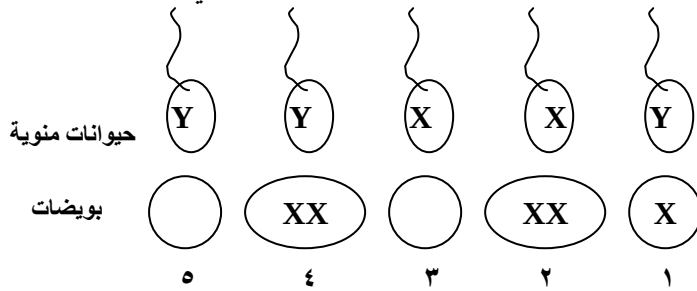
سؤال وزارة: ٢٠١٥ / ٢٠٠٥

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

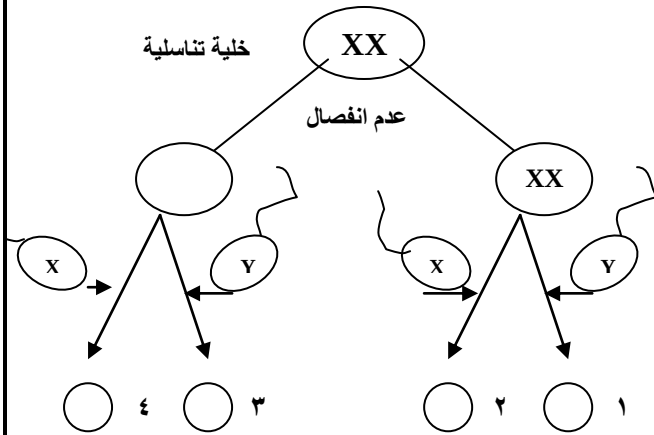
نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ١٩٩٩

في الشكل المجاور:



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

سؤال وزارة: ١٩٩٩ / ٢٠١٦

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

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 كروموسومي ومقارنته بالمخطط الطبيعي.
- ٣) يتم تحديد الاختلالات الكروموسومية 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 فيتم زراعتها.
- ٥- بعد عدة أسابيع يتم أخذ خلايا منها وعمل مخطط للكروموسومات ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الاختلالات الكروموسومية إن وجدت.
- ٦- كذلك عمل فحوصات كيموحيوية لهذه الخلايا لتشخيص بعض الاختلالات الوراثية.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
...
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
...
البيولوجيا

2017

تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان ومعالجتها

(ج) تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

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

يستفاد من هذه الطريقة ما يلي:

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

أسئلة وزارة متنوعة 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 ثلاث طرائق تستخدم لتشخيص الاختلالات الوراثية عند الجنين في رحم امه؟

سؤال وزارة: ٢٠١٤ / ٢٠١٥

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

سؤال وزارة: ٢٠١٠ / ٢٠١٥

(أ) قارن بين طريقتي 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: ٢٠٠٦ / ٢٠٠٧ / ٢٠١٠

قارن بين طريقة فحص كل من السائل الرهلي وخملات 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 وخملات الكوريون من الحامل؟

ORIGINAL

نسئلم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نسئلم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

الاستشارة الوراثية

سؤال علل: ترى كثير من الدول أن فحص الراغبين على الزواج من الضروريات التي تتطلبها المصلحة العامة؟
الإجابة: وذلك من أجل الحفاظ على أجيال سليمة العقل والجسم.

سؤال: مم تتكون مجالس الاستشارة الوراثية؟

الإجابة: مجموعة من الاختصاصيين 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 اللذين 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؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

أولا : 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 وراثية خلوية

٢- رسم خريطة جينية

٣- رسم خريطة فيزيائية

٤- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في الـ (DNA)

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

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 فيها آلاف العلامات الجينية بتأثير المواد المتألنة مرتبه على الكروموسوم (قد تكون لجينات أو أجزاء منها).
- ٢ - تساعد هذه الخريطة على تحديد مواقع جينات معينة بشكل دقيق

(ج) الخريطة الفيزيائية:

- ١ - تقطيع الكروموسوم إلى قطع صغيرة متداخلة بواسطة إنزيمات تقطيع 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 جزيء الـ DNA).

(د) تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية:

- ١ - تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في قطع الكروموسوم المختلف.
- ٢ - ترتب 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 بعضاً

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

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 معينة 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 الجاميتات 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 نواقل عدة (منها الفيروسات المعدلة جينياً).
- ٢ - يشترط في نجاح هذه المعالجة أن تكون الخلايا المستقبلية للجين السليم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض (مثل الخلايا الجذعية في نخاع العظم) لماذا؟
أ- لأنها تنتج خلايا الدم.
ب- وتنتج جميع خلايا المناعة في الجسم.

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 تنميتها في وسط غذائي.
ب- يضاف إلى هذه الخلايا الفيروس المعدل جينياً فيهاجم 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.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال: لم استخدم الفيروس في العلاج الجيني؟

- ١ - يستخدم الفيروس كعائل لقدرته على إدخال نسخة من الجين السليم إلى داخله.
- 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 باستطاعة خلايا المريض إنتاجها في السابق.

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي

(تطبيقات في الوراثة)

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ثالثاً: بصمة 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 النيوكليوتيدات في DNA خلايا شخص ما لا يتكرر في أي شخص آخر (ما عدا التوائم المتماثلة).

سؤال: ما هي الاستخدامات الحالية لبصمة DNA ؟

- ١- حالات إثبات الأبوة أو نفيها. ٢- حالات الجريمة.

سؤال: ما هي المصادر التي تستخدم لدراسة بصمة DNA؟

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

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 الطفل مع 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 السلاسل بواسطة إنزيمات تقطيع في مواقع معينة.
- ٤- تكون القطع مختلفة في الحجم والطول حسب نوع الأنزيم، كما تكون مختلفة من شخص لآخر (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 البعد الذي تتحركه هذه القطع حسب طول كل قطعة وشحنتها.

٦- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متألئة ، 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.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
...
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
...
البيولوجيا

2017

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؟

- ١ - مقاومة النبات للحشرات.
- ٢ - بطء نضوج الثمر.
- ٣ - كبر حجم الثمار.
- ٤ - جودة طعم 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 تليين البندورة وفسادها).
- ٤ - زراعة هذه النبات وتنميته.
- ٥ - ترك الثمار عدة أيام على الأغصان، لإكسابها الصفة المرغوبة.

علل: يعارض البعض استخدام الأطعمة المعدلة جينياً؟

لوحظ أنها تسبب ظهور أعراض جانبية كالحساسية عند بعض الناس.

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١٧

تتبع الاجراءات التي تتم على المادة الهلامية في تكنولوجيا بصمة ال DNA حتى تظهر قطع ال DNA على شكل مجموعات من الخطوط السوداء

سؤال وزارة: ٢٠١٦

(أ) وضّح المقصود بالعبلاج الجيني؟

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

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

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

(د) يعد رسم الخريطة الجينية البشرية من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة والمطلوب:

١- ما المقصود بالجينوم البشري؟

٢- ما الهدف الاساسي من مشروع رسم خريطة الجينوم البشري؟

٣- لماذا استحدثت فقرة تتعلق بالضوابط الاخلاقية والتنظيمية والاجتماعية في مشروع الجينوم البشري؟

سؤال وزارة: ٢٠١٥

(أ) عرّف الفصل الكهربائي الهلامي؟

(ب) في خطوات استخدام بصمة ال DNA في جرائم القتل، ما العمليات التي تجري على قطع ال DNA التي تم فصلها باستخدام تكنولوجيا الفصل الكهربائي الهلامي؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١٤

(أ) قطعت انزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات جينوم ما، ونتاجت 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 السابقة؟
- ٣- ما التكنولوجيا الخاصة التي يتم من خلالها فصل قطع الـ DNA؟

(ب) تستخدم تكنولوجيا البصمة الوراثية (DNA) لتعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة، والمطلوب:

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

سؤال وزارة: ٢٠١٣

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

- ١) سم 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 بصمة DNA في إثبات الأبوة لطفل معين؟

سؤال وزارة: ٢٠١٢

(أ) لبصمة 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 بصمة DNA في تحديد هوية الأشخاص بدقة كبيرة؟

(ب) فسر ما يلي:

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

(ج) ماذا يشترط في كل من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية الآتية:

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

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١١

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

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

سؤال وزارة: ٢٠١٠

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

- ١- اذكر خطوات متسلسلة كيفية استخدام بصمة 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 خوفاً من الأطعمة المعدلة جينياً؟

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

- ١- حدد النيوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة للجينوم؟
- ٢- ما التسلسل الأصلي للقواعد 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 منهما في رسم خريطة الجينوم؟

ORIGINAL

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

العلوم الحياتية المستوى الثالث

الوحدة الأولى / الفرع العلمي
(تطبيقات في الوراثة)

نستم مسيرة النجاح
البيولوجيا

2017

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠٠٨ / ٢٠٠٩

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 يشترط 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 للقواعد النيتروجينية:
(AGTCCGCTATACGA , ACGATACTGGT , CGCCATCAGT) 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 ؟

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 وبيئتها 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 بحثه، 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