

الفصل الثاني

الطفورات وتأثيراتها

الطفرات وتأثيراتها

س:- فسّر، تتنوع الطرز الشكلية كثيراً عند البشر والكائنات الحية الأخرى؟
الحل:- بسبب تنوع الطرز الجينية المسؤولة عنها.

س:- ما هي الأسباب التي تؤدي إلى الاختلاف الوراثي في صفات الأفراد؟
الحل:- ١. عملية العبور. ٢. الطفرات.

الطفرات.

س:- ما المقصود بالطفرة؟
الحل:- أختلال في عملية بناء البروتينات نتيجة تغير في المادة الوراثية.

س:- قارن بين طفرات الخلايا الجنسية (الجاميتات) وطفرات الخلايا الجسمية من حيث إمكانية توريث كل منها؟
الحل:- طفرات الخلايا الجنسية:- متوارثة
طفرات الخلايا الجسمية:- غير متوارثة

س:- ما هي العوامل المسببة للطفرة؟

الحل:- تنتج الطفرات عن عوامل عدة منها:-

١. تلقائية:- نتيجة أخطاء أثناء تضاعف جزيء DNA وتحدث غالباً في الفيروسات أو البكتيريا.
٢. مستحثة وهي:-

- فيزيائية مثل (الأشعة السينية، أشعة جاما، الأشعة فوق البنفسجية).
- كيميائية مثل (الأسبست، مواد دخان السجائر، الدهانات، بعض الملوثات مثل: الرصاص، الكاديوم، الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع، المبيدات الحشرية).

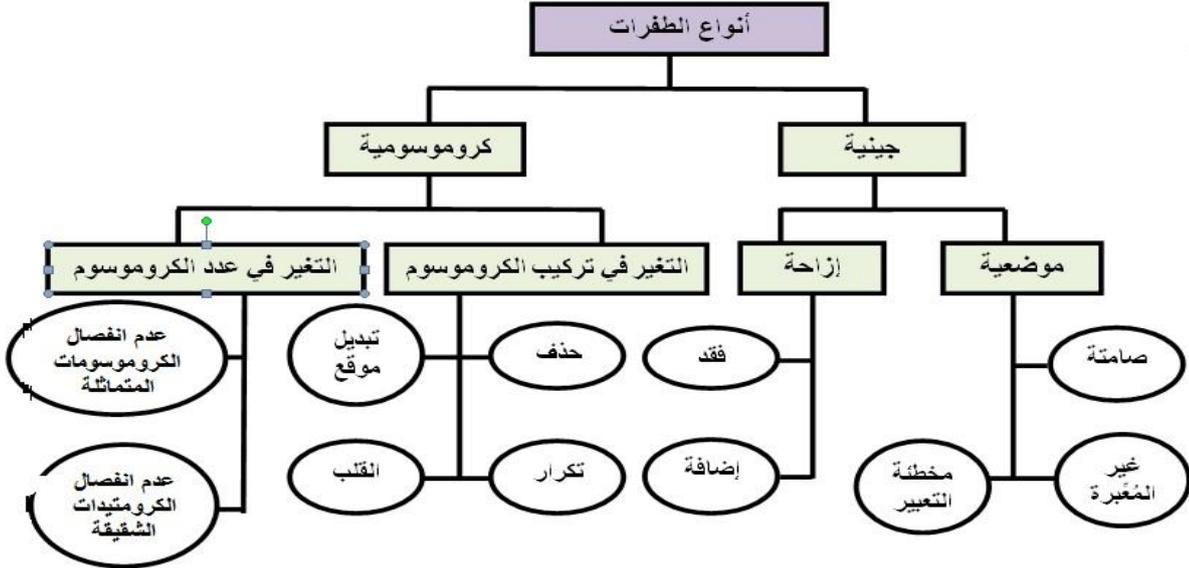
أسئلة الكتاب صفحة ٣٥

١. وضح سبب عدم ظهور طفرة عند أبناء شخص لديه طفرة في الرنتين؟
الحل:- لأن الطفرة التي تحدث في الخلايا الجسمية (الرنتين) غير موروثية.

٢. تعرض غزال للأشعة فوق البنفسجية (UV)، فظهرت طفرة في شبكية عينه. أي العبارات الآتية غير صحيحة؟
أ. قد تؤدي الطفرة إلى حدوث سرطان الشبكية.
ب. قد تؤثر الطفرة في عمل خلايا الشبكية.
ج. ستورث الطفرة للأبناء.
د. قد تؤثر الطفرة في شكل خلايا الشبكية.

• أولاً:- أنواع الطفرات.

س:- ما هي أنواع الطفرات ؟
الحل:-



الطفرات الجينية .

س:- ما المقصود بالطفرة الجينية (كيف تنتج الطفرة الجينية) ؟
الحل:- تنتج من التغير في تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين .

س:- اذكر أنواع الطفرات الجينية؟
الحل:- ١. الطفرة الموضعية.
٢. طفرة الإزاحة.

١. الطفرة الموضعية:-

س:- ما المقصود بالطفرة الموضعية؟

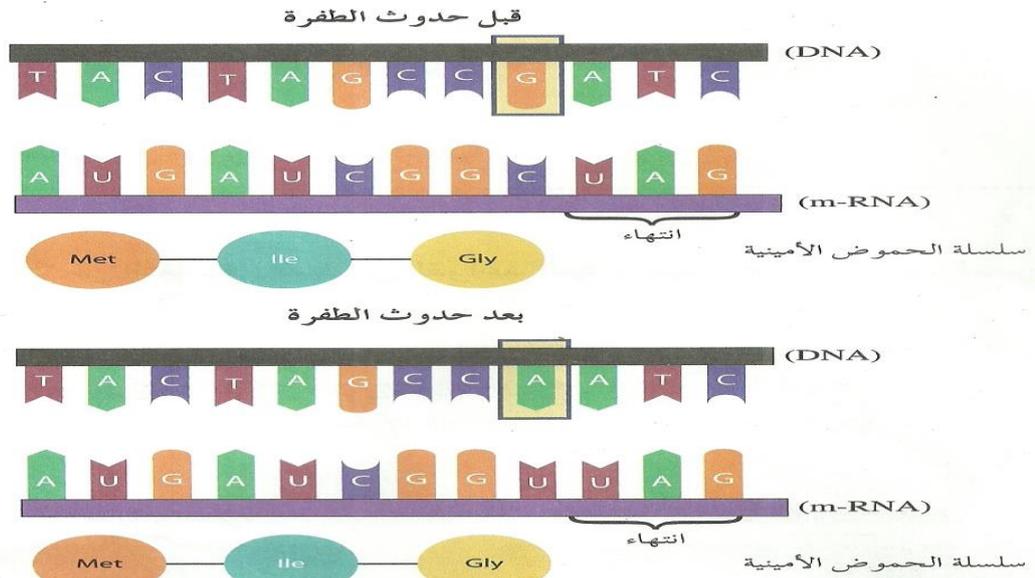
الحل:- استبدال زوج أو بعض أزواج من القواعد النيتروجينية في DNA ، مما يؤدي إلى تغير كودون أو بضعة كودونات على جزيء (mRNA) المنسوخ.

س:- ما هي النتائج المحتملة (حالات) للطفرة الموضعية؟
الحل:- أ) الطفرة الصامتة.

ب) الطفرة مخطئة التعبير.

ج) الطفرة غير المُعبِّرة.

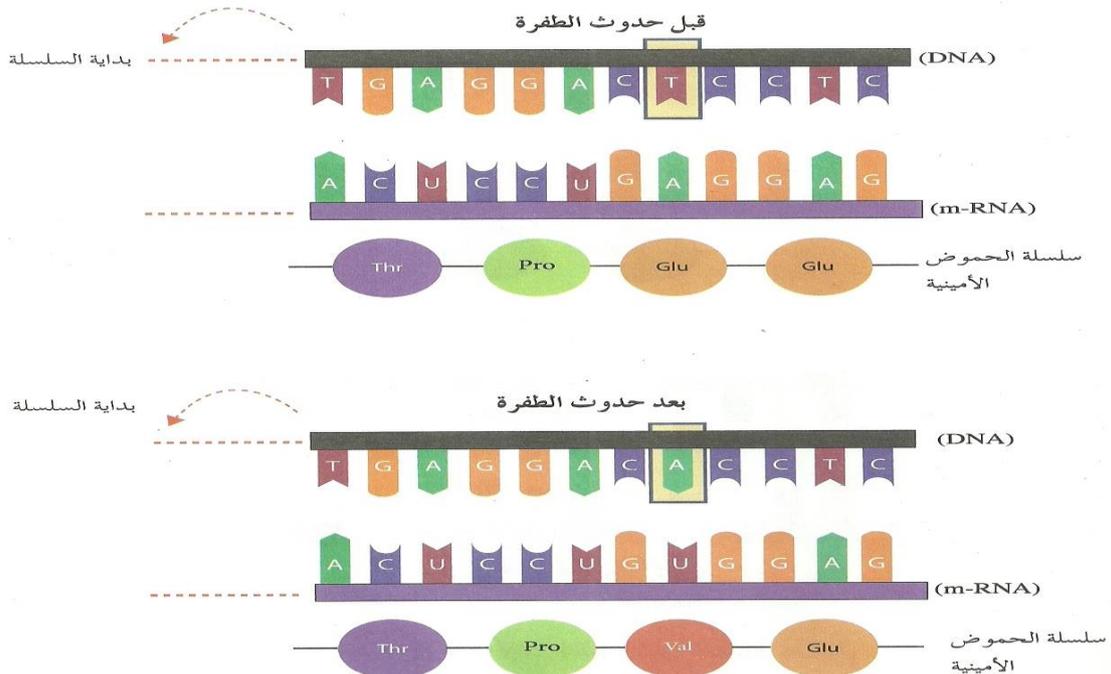
- س:- فسر، لا تؤثر بعض الطفرات الموضعية في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية؟
(ما سبب تسميتها بالطفرة الصامتة) ؟
الحل:- وذلك عندما يتغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى نفس الحمض الأميني عند بناء البروتين.
▪ لا يتغير البروتين الناتج .



- س:- فسر، بعض الطفرات الموضعية تسبب خطأ في التعبير الجيني؟
الحل:- وذلك عندما يتغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الأميني الأصلي .

- س:- اذكر مثلاً على الطفرة مخطنة التعبير؟
الحل:- الطفرة التي تسبب الإصابة بمرض الأنيميا المنجلية.

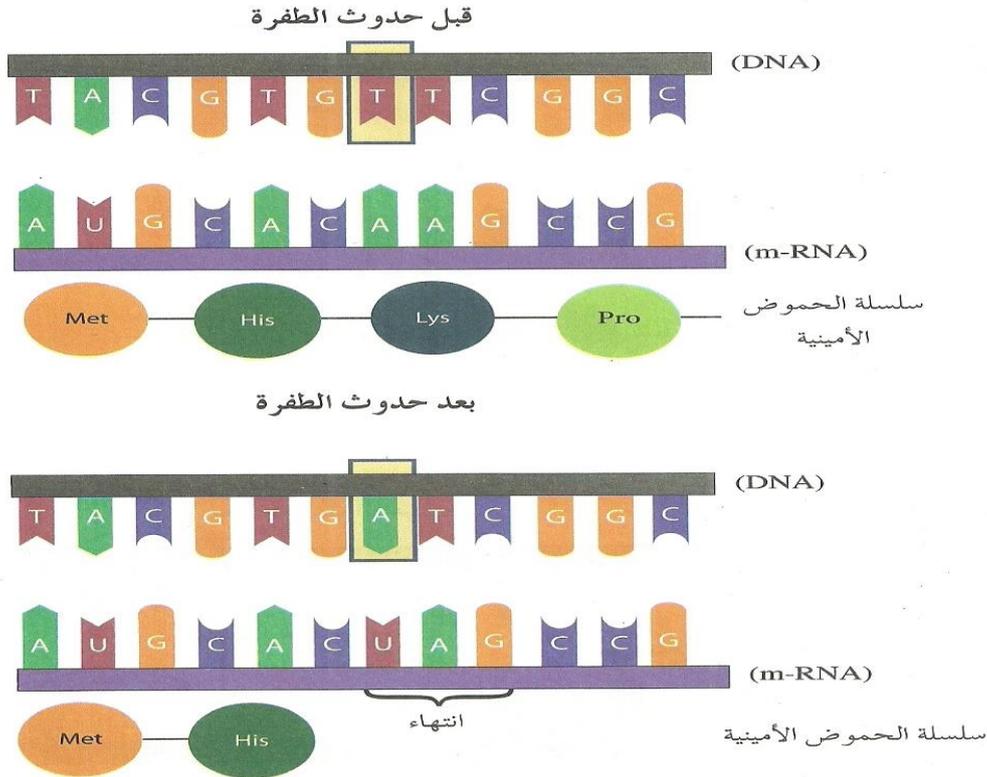
- س:- لماذا تسمى الطفرة مخطنة التعبير بهذا الاسم؟
الحل:- لأنها تسبب خطأ في التعبير الجيني.



س:- فسر، بعض الطفرات الموضعية تحول دون حدوث تعبير جيني كامل؟
الحل:- وذلك عندما يتغير كودون إلى كودون وقف الترجمة ، فتنتج الخلية بروتيناً غير مكتمل بسبب فقدان مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه.

س:- فسر، عندما يتغير كودون إلى كودون وقف الترجمة تنتج الخلية بروتيناً غير مكتمل (ناقص) .
الحل:- بسبب فقدان مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه.

س:- لماذا تسمى الطفرة غير المُعبِّرة بهذا الاسم؟
الحل:- لأنها تحول دون حدوث تعبير جيني كامل.



س: يمثل الشكل المجاور نتائج طفرة على السلسلة الأصلية من جزيء mRNA ، والمطلوب:

mRNA AUG AAG UUU GGC UAA
بروتين Met — Lys — Phe — Gly انتهاء

طفرة ↓

mRNA AUG AAG UUU GGU UAA
بروتين Met — Lys — Phe — Gly انتهاء

١. ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية؟

٢. ما تأثير هذه الطفرة في البروتين الناتج عنها؟

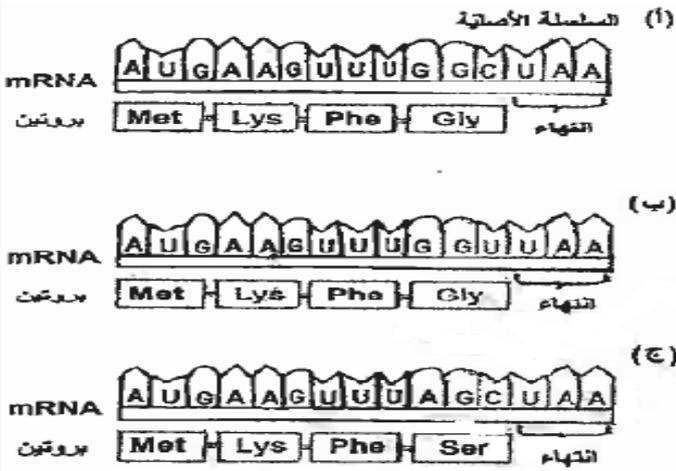
فسر إجابتك.

الحل:- ١. طفرة موضعية.

٢. معدوم (لا يوجد تأثير) ، وذلك عندما يتغير

كودون إلى كودون آخر يترجم إلى نفس الحمض

الأميني عند بناء البروتين.



س:- يبين الشكل (أ) سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الريبوزي الرسول (mRNA) ، وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة، وبيّن الشكلين (ب) و (ج) نتائج حدوث حالتين من الطفرات وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج عن كل حالة. والمطلوب:-

- هل الطفرات الجينية التي حدثت في كلا الشكلين (ب و ج) إزاحة أم موضعية؟
- لماذا يكون تأثير الطفرة في الشكل (ب) معدوماً في البروتين الناتج؟
- ما تأثير الطفرة في الشكل (ج) على البروتين الناتج؟

الحل:- ١. موضعية.
٢. وذلك عندما يتغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى نفس الحمض الأميني عند بناء البروتين.
٣. تسبب خطأ في التعبير الجيني.

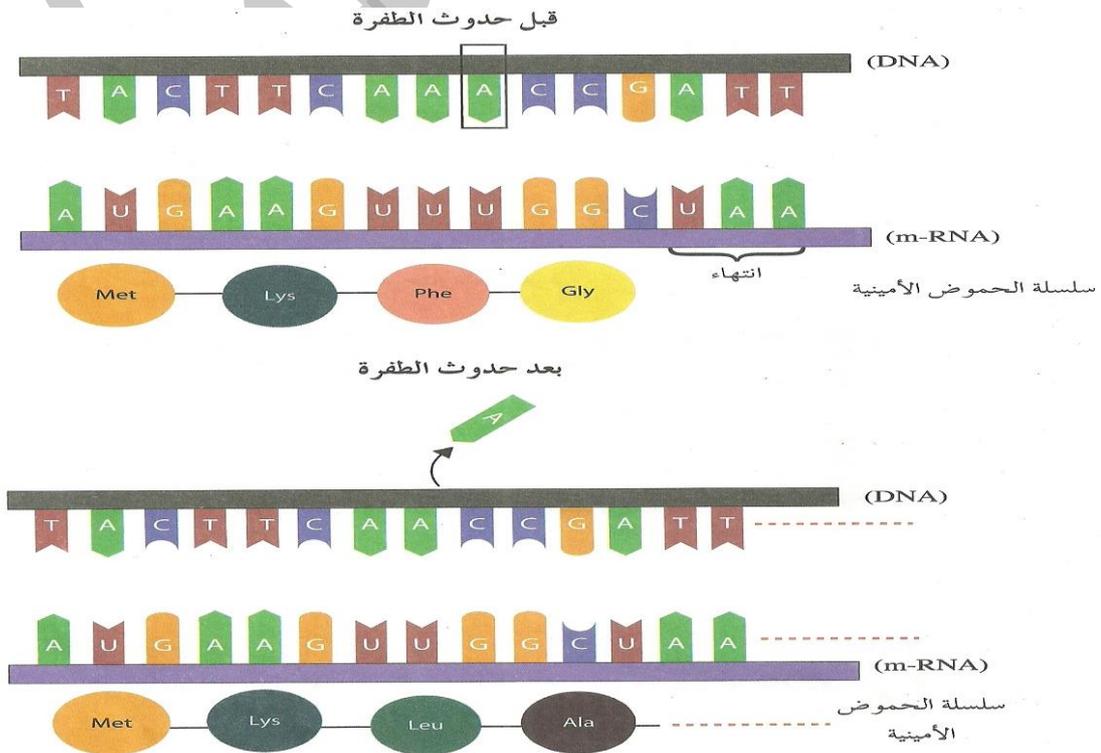
٢. طفرة الإزاحة.

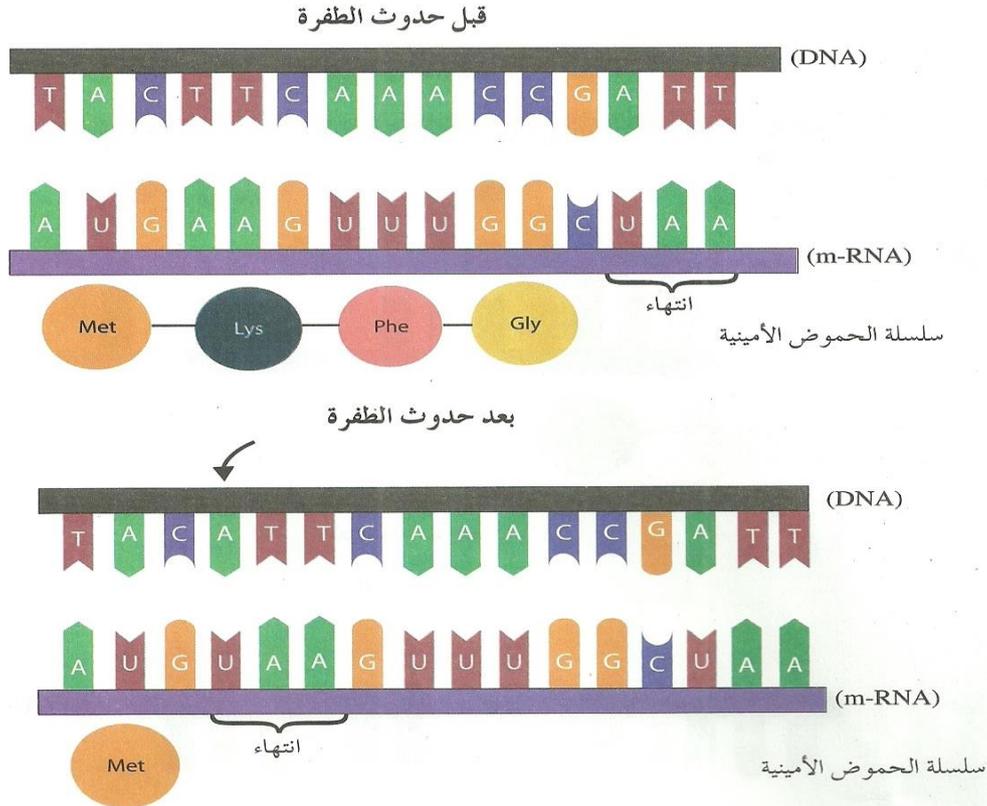
س:- ما المقصود بطفرة الإزاحة؟

الحل:- وهي عبارة عن إضافة أو فقد زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين فتحدث إزاحة للكودونات في جزيء mRNA المنسوخ.

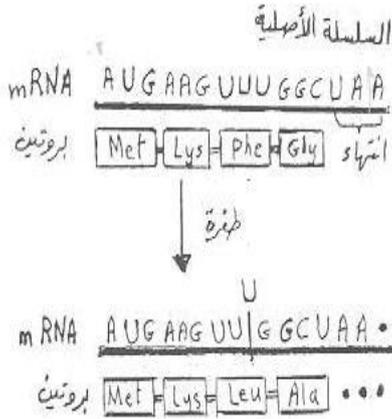
س:- ما هي النتائج المحتملة (حالات) لطفرة الإزاحة؟

الحل:- (أ) حدوث تغيير كبير في الكودونات مما يسبب حدوث تغيير في سلسلة البروتين الناتج.
(ب) توقف بناء سلسلة البروتين بسبب تغيير أحد الكودونات إلى كودون توقف.





س:- فسّر، طفرات الإزاحة لها تأثير أكبر من طفرات الموضعية في البروتين الناتج.
الحل:- تحدث إزاحة للكودونات في جزيء mRNA المنسوخ بسبب فقد أو إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين ، مما يسبب تغييراً في سلسلة البروتين الناتج أو توقف بناء سلسلة البروتين.



س:- 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، والمطلوب:
١. هل الطفرة الجينية التي حدثت إزاحة أم موضعية؟
٢. هل تأثير هذه الطفرة في بناء البروتين كبير؟ ولماذا؟
الحل:- ١. طفرة إزاحة.

٢. التأثير كبير (نعم)، لأن فقد أو إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين تحدث إزاحة للكودونات في جزيء mRNA المنسوخ ، مما يسبب تغييراً في سلسلة البروتين الناتج أو توقف بناء سلسلة البروتين.

س:- أحد الآتية يحدث في الطفرة الجينية:-

(أ) فقدان جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم.
(ب) إضافة جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم.
(د) انعكاس ترتيب الجينات في الكروموسوم.

(ج) تغيير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة للجين.

س:- فسّر، إضافة إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين يؤدي إلى تغيير كبير في نوع البروتين الناتج.

الحل:- بسبب حدوث إزاحة للكودونات في جزيء mRNA المنسوخ ، مما يسبب تغييراً في سلسلة البروتين الناتج أو توقف بناء سلسلة البروتين.

الطفرات الكروموسومية.

س:- ما المقصود بالطفرة الكروموسومية ؟
الحل:- وهي تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات في الخلية.

س:- ما أنواع الطفرات الكروموسومية ؟
الحل:- أ. طفرات ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسوم.
ب. طفرات ناتجة عن تغير في عدد الكروموسومات.

أ. طفرات ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسوم.

وهي ناتجة عن تغير في بنية الكروموسوم أو تركيبه، وهي الحذف، التكرار، تبديل الموقع، القلب.

س:- ما أنواع الطفرات الناتجة عن التغير في تركيب الكروموسوم.

(١) طفرة الحذف:- تنتج إزالة قطعة من الكروموسوم ثم

التحام القطع المتبقية من الكروموسوم معاً.

مما يسبب نقصاً في طول الكروموسوم وبالتالي نقص في عدد الجينات التي يحملها.

(٢) طفرة التكرار:- حيث ينقطع جزء من كروموسوم ويرتبط مع كروموسوم آخر مماثل له.

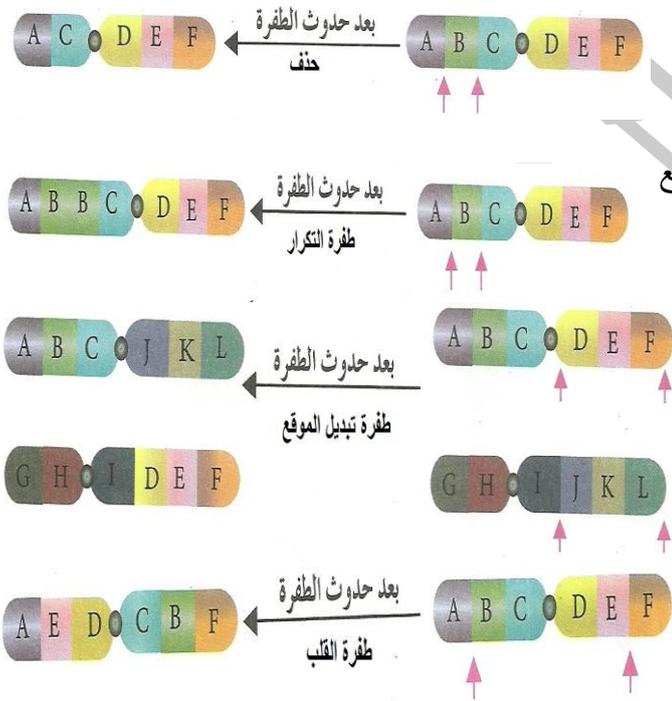
مما يؤدي إلى تكرار بعض الجينات في الكروموسوم الذي أضيفت إليه مسبباً زيادة في طول الكروموسوم.

(٣) طفرة تبديل الموقع:- قطع جزء طرفي من الكروموسوم، ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.

مما يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة.

(٤) طفرة القلب:- انفصال قطعة من كروموسوم، ثم ارتباطها مرة أخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصالها.

مما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم.

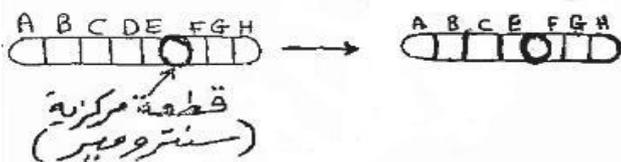


س:- صنف الطفرات الآتية التي تؤثر في تركيب الكروموسوم إلى طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه، أو طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:

- طفرة تكرار. - طفرة حذف. - طفرة قلب. - طفرة تبديل الموقع.

الحل:- طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه:- حذف، قلب.
طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:- تكرار، تبديل الموقع.

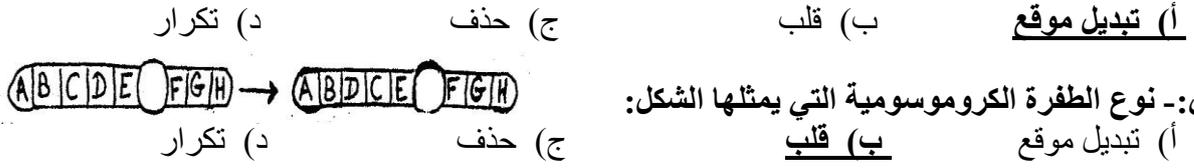
س:- الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما ينفصل جزء من الكروموسوم، ويتصل بكروموسوم آخر مماثل له تسمى:
● حذف. ● تبديل موقع. ● تكرار. ● قلب.



س:- نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم في الشكل الآتي هو:-

أ) تبديل موقع (ب) قلب (ج) حذف (د) تكرار

س:- نوع الطفرة الكروموسومية التي تنتج عن انفصال القطع الطرفية من كروموسوم واتصالها بكروموسوم آخر غير مماثل له:-



س:- نوع الطفرة التي يعكس فيها ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم هو:-

(أ) تبديل موقع (ب) قلب (ج) حذف (د) تكرار

س:- قارن بين طفرة التكرار وطفرة تبدل الموقع من حيث كيفية حصول كل منهما؟
 الحل:- التكرار:- ينقطع جزء من كروموسوم ويرتبط مع كروموسوم آخر مماثل له .
 تبدل الموقع:- قطع جزء طرفي من الكروموسوم ، ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له .

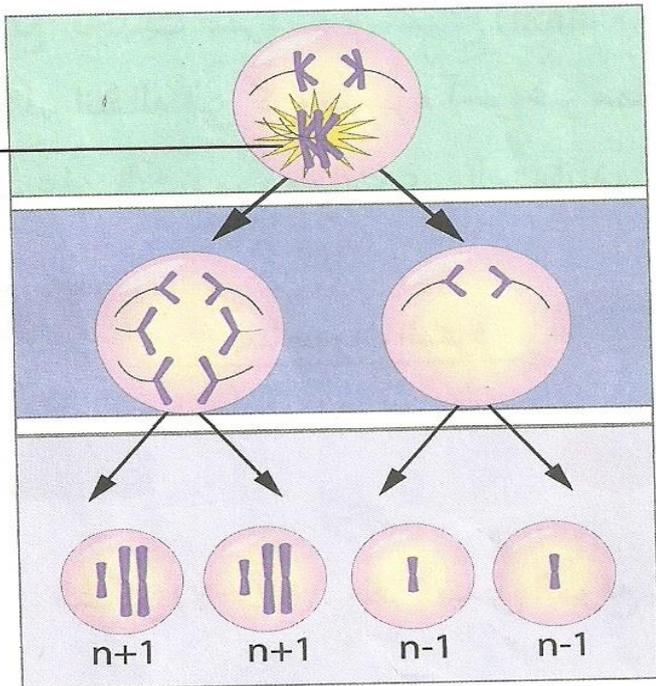
ب. طفرات ناتجة عن تغير عدد الكروموسومات.

س:- ما أسباب الطفرات الناتجة عن تغير عدد الكروموسومات ؟
 الحل:- ١- عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي مثل بعض النبات .
 ٢- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدات الشقيقة في أثناء الانقسام المنصف .

(١) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدات الشقيقة في أثناء الانقسام المنصف.
 • تحدث في أثناء الانقسام المنصف فقط في - المرحلة الأولى. - المرحلة الثانية.

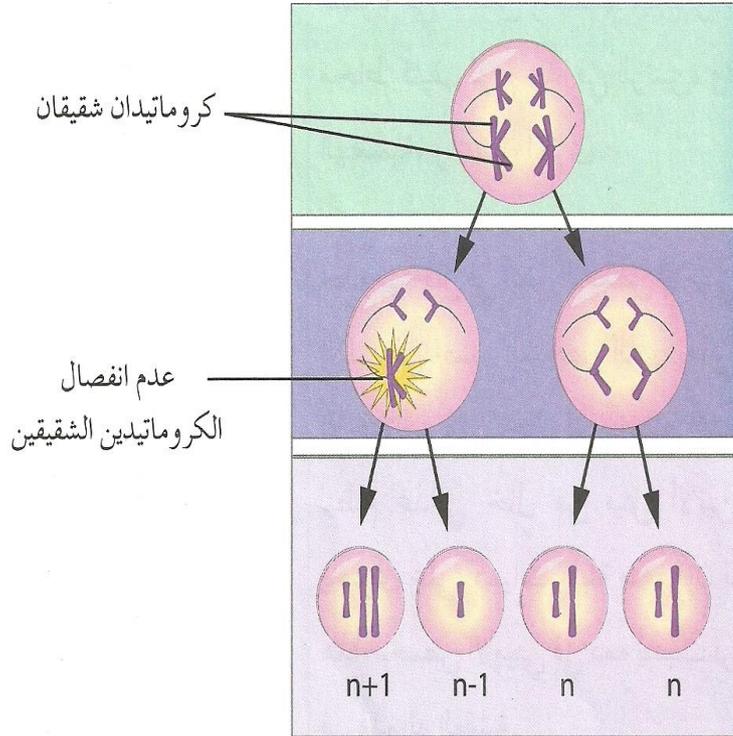
س:- ما أسباب التغير في عدد الكروموسومات في المرحلة الأولى من الانقسام المنصف؟
 الحل:- تنتج من عدم انفصال كروموسوم أو أكثر عن الكروموسوم المماثل له، فنتج جاميتات جميعها غير طبيعية تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر أو أقل من العدد الطبيعي ($1 + n$ ، $1 - n$).

عدم انفصال الكروموسومات
المتماثلة



س:- ما أسباب التغير في عدد الكروموسومات في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف.

الحل:- عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما البعض في أحد الكروموسومات أو أكثر، فينج جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات الطبيعي ($1 - n$)، أو أقل من الطبيعي ($1 + n$)، أو طبيعية (n).
- الجاميتات غير الطبيعية:
($1 - n$)، ($1 + n$)
- الجاميتات الطبيعية : n ، n .



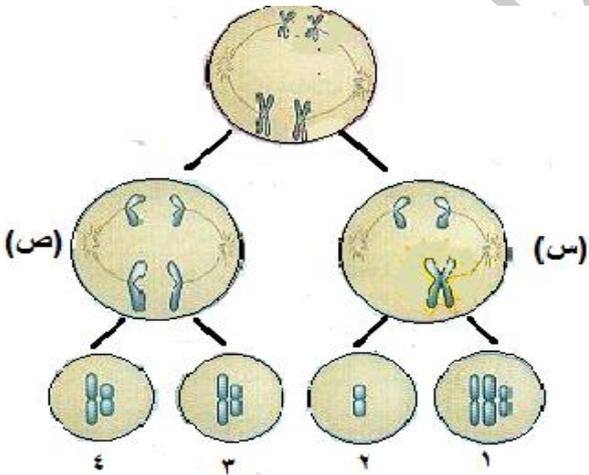
ملاحظات:-

➤ مشاركة الجاميتات غير الطبيعية في عملية الإخصاب تؤدي إلى ظهور اختلالات وراثية، لعدم احتواء خلايا الأفراد على العدد الطبيعي من الكروموسومات.

س:- كم نوعاً من الجاميتات ينتج عن عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقين في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف:

- (أ) ١
(ب) ٢
(ج) ٣
(د) ٤

س:- يُمثل الشكل المجاور حالة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقين في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، والمطلوب:



- حدد رمز الخلية التي حدث فيها عدم الانفصال.
- ما عدد الكروموسومات في كل من الجاميتات المشار إليها بالأرقام (١ ، ٢ ، ٣ ، ٤)؟
علماً بأن الرمز (n) يمثل عدد الكروموسومات الطبيعي
- ماذا ينتج عند مشاركة الجاميتات غير الطبيعية في عملية الإخصاب؟

- الحل:- ١. (س).
٢. (١) $1 + n$ أو ٣ كروموسومات.
(٢) $1 - n$ أو كروموسوم (١).
(٣) n أو كروموسومين (٢).
(٤) n أو كروموسومين (٢).
٣. إختلالات وراثية **بديل** امراض وراثية.

س:- قارن بين حالة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء المرحلة الأولى وحالة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقين أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف من حيث النسبة المحتملة لعدد الجاميتات الطبيعية الناتجة في كل منها.

الحل:- المرحلة الأولى:- لا تنتج جاميتات طبيعية أو تنتج جاميتات ($1 + n$) أو ($1 - n$).
المرحلة الثانية:- نصف الجاميتات طبيعية أو تنتج جاميتات ($1 + n$)، ($1 - n$)، (n)، (n).

س:- تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور الاختلالات الوراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟
 الحل:- يكون احتمال ظهور الاختلالات الوراثية أكبر في حالة حدوث عدم الانفصال في المرحلة الأولى من الانقسام المنصف، لأن جميع الجاميتات الناتجة تكون غير طبيعية ($1 + n$) أو ($1 - n$)، بينما في المرحلة الثانية يكون نصف الجاميتات غير الطبيعي والنصف الآخر طبيعي .

س:- فسر، تؤدي مشاركة الجاميتات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الإخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية؟
 الحل:- لعدم احتواء خلايا الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات أو تحتوي على عدد اقل أو أكثر من الطبيعي.

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

١. عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأم أو الأب.

٢. انتقال القطع الطرفية من كل كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.

الحل:- ١. طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات.

٢. طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم.

أسئلة الكتاب صفحة ٤٣

- أي حالات حدوث طفرات في عدد الكروموسومات لا يمكن أن ينتج منها جاميتات طبيعية : حدوثها في المرحلة الأولى أم في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف ؟
 الحل:- المرحلة الأولى من الانقسام المنصف .

• ثانياً:- الإختلالات الوراثية عند الإنسان.

ملاحظات:-

- في الإنسان الطبيعي يوجد في الخلية الجسمية:-
 ✓ يوجد ٢٢ زوج من الكروموسومات الجسمية أي ٤٤ كروموسوم جسيماً.
 ✓ يوجد زوج واحد من الكروموسومات الجنسية أو كروموسومين جنسيين (XX في الأنثى و XY في الذكر)
 ✓ مجموع الكروموسومات عند الإنسان الطبيعي $44 = 2 + 46$ كروموسوم.

س:- صنف الإختلالات الوراثية عند الإنسان ؟

الحل:- ١. الإختلالات المرتبطة بالعدد الكروموسومي. ٢. الإختلالات المرتبطة بالطفرات الجينية.

١. الإختلالات المرتبطة بالعدد الكروموسومي. وتقسم إلى:-

أ. إختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية.

مثال:-

اسم الإختلال	التغير في عدد الكروموسومات	أبرز الأعراض	عدد الكروموسومات الكلي في الخلية الجسمية	عدد الكروموسومات الجسمية	عدد الكروموسومات الجنسية
متلازمة داون	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم ٢١.	قدرات عقلية محدودة، ملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي، انثناء في الجفن العلوي، قصر القامة وامتلاءها، مشكلات في القلب لدى بعض الأشخاص.	٤٧	٤٥	٢
متلازمة بتاو	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم ١٣.	قدرات عقلية محدودة، تشوهات في الأعضاء الداخلية، سقف الحلق والشفة العليا مشقوقة.	٤٧	٤٥	٢

س:- من الإختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية متلازمة داون ومتلازمة بتاو:-

١. ما رقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغيير في كل من متلازمة : داون، وبتاو؟

٢. ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة بتاو؟

الحل:- ١. في متلازمة داون، رقم الزوج الكروموسومي ٢١. في متلازمة بتاو، رقم الزوج الكروموسومي ١٣.

٢. ٤٧ كروموسوم أو $46 + 1$ أو 23 زوج + ١.

س:- بين الجدول الآتي بعض الإختلالات الوراثية عند الإنسان، والمطلوب اكتب ما تمثله الأرقام (١ ، ٢ ، ٣)؟

الاختلال الوراثي	التغير في عدد الكروموسومات الجسمية	أحد الأعراض
بتاو	(١)	الشفة العليا مشقوقة
(٢)	الزوج رقم ٢١	(٣)

الحل:- (١) الزوج رقم ١٣ (٢) داون. (٣) قدرات عقلية محدودة.

ب. الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية.

س:- سم اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية؟
الحل:- (١) تيرنر (٢) كلاينفلتر

س:- ما سبب حدود الاختلالات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية؟
الحل:- عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الأب أو الأم أثناء الانقسام المنصف، فتتكون بويضة أو حيوان منوي خاليين من الكروموسومين الجنسيين.
مثال:-

اسم الاختلال	التغير في عدد الكروموسومات	أبرز الأعراض	عدد الكروموسومات الكلي في الخلية الجسمية	عدد الكروموسومات الجسمية	عدد الكروموسومات الجنسية
متلازمة تيرنر	حذف الكروموسوم الجنسي (X)، فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XO)	أنثى عقيمة قصيرة، عدم اكتمال النضج الجنسي. إمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي إذا خضعت للعلاج.	٤٥	٤٤	١
متلازمة كلاينفلتر	إضافة الكروموسوم الجنسي (X)، فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XO)	ذكر طويل القامة، معدل ذكاء أقل من الطبيعي، صغر حجم الأعضاء التناسلية، عدم اكتمال النضج الجنسي.	٤٧	٤٤	٣

(١) متلازمة تيرنر.

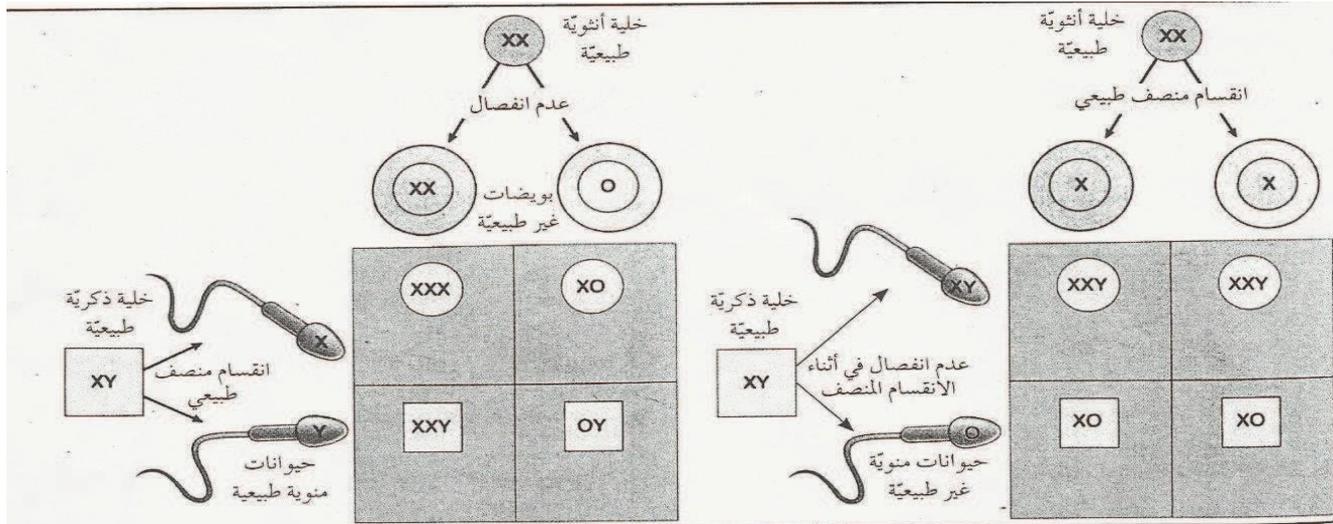
السبب:- عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الأب أو الأم أثناء الانقسام المنصف، فتتكون بويضة أو حيوان منوي لا يحتويان على الكروموسوم الجنسي (X) أو (Y) يرمز لها بالرمز (O)، وعندها:-

- إذا اتحد جاميت ذكري (X) مع البويضة (O) ينتج بويضة مخصبة تحمل الطراز الكروموسومي (XO) وينتج أنثى مصابة.
- إذا اتحد جاميت ذكري (Y) مع البويضة (O) ينتج جنين يحمل الطراز الكروموسومي (YO) يموت في المراحل المبكرة من حياته لأنه يفتقد للجينات المحمولة على الكروموسوم X. لذلك لا يوجد ذكر مصاب بمتلازمة تيرنر.

(٢) متلازمة كلاينفلتر.

السبب:- عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الأب أو الأم أثناء الانقسام المنصف، فتتكون بويضة (XX) أو جاميت ذكري (XY) وعندها:-

- إذا اتحد جاميت ذكري (XY) مع بويضة طبيعية (X) تكون بويضة مخصبة تحمل الطراز الكروموسومي (XXY).
- إذا اتحدت بويضة (XX) مع جاميت ذكري طبيعي (Y) تكون بويضة مخصبة تحمل الطراز الكروموسومي (XXY).
- عدد الكروموسومات الجنسية (٣) والجسمية (٤٤).

الخلاصة:-

الطراز الكروموسومي الجنسي		عدد الكروموسومات			الاختلال الوراثي
أنثى	ذكر	الجنسية	الجسمية	الكلي	
XX	XY	٢	٤٥	٤٧	متلازمة داون
XX	XY	٢	٤٥	٤٧	متلازمة بتاو
XO	لا يوجد	١	٤٤	٤٥	متلازمة تيرنر
لا يوجد	XXY	٣	٤٤	٤٧	متلازمة كلاينفلتر

س:- اكتب اسم الاختلال الوراثي، والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما يأتي:

- أنثى عقيمة وقصيرة القامة.
- ذكر يعاني من صغر حجم الأعضاء التناسلية.
- أنثى تعاني من قصر القامة وامتلائها ووجود ثنية في الجفن العلوي.

الحل:- - تيرنر (XO).

- كلاينفلتر (XXY).

- داون (XX).

س:- ما الطراز الكروموسومي الجنسي لشخص مصاب بمتلازمة كلاينفلتر؟

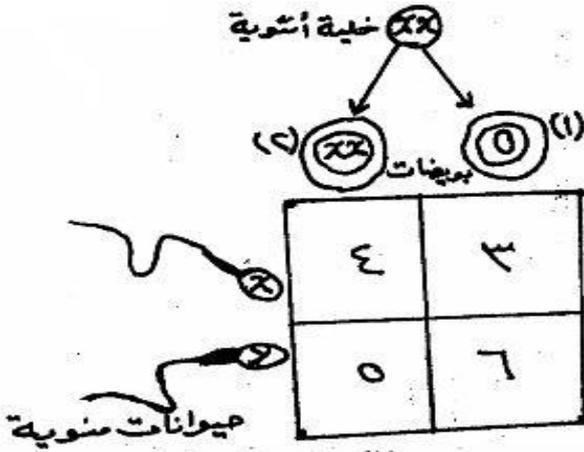
(أ) XY (ب) XXY (ج) XO (د) XX

س:- الطراز الكروموسومي الجنسي لذكر يعاني من صغر حجم الأعضاء التناسلية:

(أ) XXX (ب) XY (ج) XO (د) XXY

س:- يموت الجنين في مراحل مبكرة، إذا كان طرازه الكروموسومي الجنسي:

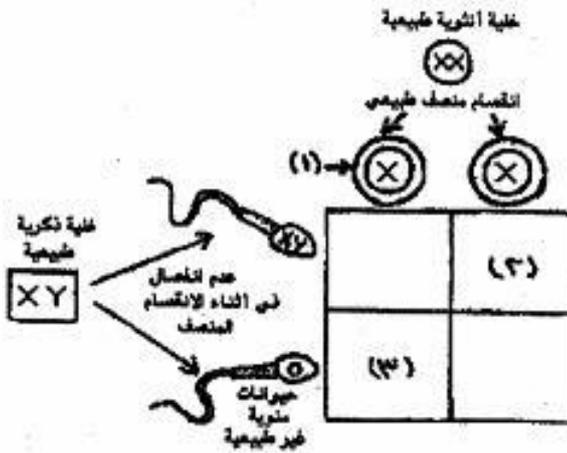
• XO • OY • • XXY • • XXX



س:- يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، ادرس الشكل ثم أجب عما يأتي :-

١. ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالأرقام (١ ، ٢) ؟
٢. اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنين في المربع المشار إليه بالرقم (٣) وحدد جنسه؟
٣. لماذا يموت الجنين الناتج من المربع (٦) ؟
٤. ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٥) ؟

- الحل:-
١. الخلية (١) :- ٢٢ كروموسوم
 - الخلية (٢) :- ٢٤ كروموسوم
 ٢. الجنين في المربع (٣) :- XO أنثى.
 ٣. يموت الجنين في المربع (٦) لأنه يفتقد للجينات الموجودة على الكروموسوم X .
 ٤. كلاينفلتر



س:- يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان، والمطلوب:-

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).

- الحل:-
١. ٢٣ كروموسوم أو ٢٢ + ١
 ٢. XO
 ٣. كلاينفلتر
 ٤. أنثى أو إشارة ♀

المتلازمة	الطراز الكروموسومي الجنسي	احد الأعراض
(١)	XXY	(٢)
تيرنر	(٤)	أنثى عقيمة.

س:- يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان، اكتب ما تمثله الأرقام:

(١ ، ٢ ، ٣ ، ٤) ؟

الحل:- (١) . كلاينفلتر

(٢) . ذكر طويل القامة. (٤) . XO

س:- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلي عند الفرد لكل من الإختلالات الوراثية عند الإنسان؟

(١) متلازمة تيرنر. (٢) متلازمة كلاينفلتر. (٣) متلازمة داون.

الحل:-

متلازمة داون	متلازمة كلاينفلتر	متلازمة تيرنر	الطراز الكروموسومي الجنسي
XX ، XY	XXY	XO	الطراز الكروموسومي الجنسي
٤٧	٤٧	٤٥	عدد الكروموسومات الكلي

س:- صنف الاختلالات الوراثية الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية:- متلازمة بتاو ، متلازمة داون ، متلازمة كلاينفلتر ، متلازمة تيرنر.
الحل:- الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية :- متلازمة داون ، متلازمة بتاو
الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية :- متلازمة كلاينفلتر، متلازمة تيرنر

٢. الاختلالات المرتبطة بالطفرات الجينية.

س:- سم اختلالات وراثية مرتبطة بالطفرات الجينية؟

الحل:- أ) التليف الكيسي. ب) فينل كيتونوريا. ج) نزف الدم – A (الناعور)

أ- التليف الكيسي.

- السبب:- طفرة جينية على الزوج الكروموسومي رقم (٧).
- موقع حدوث الطفرة:- الزوج الكروموسومي رقم (٧).
- أعراض المرض:- صعوبة في التنفس والهضم نتيجة وجود مخاط لزج جداً في الرئتين والقناة الهضمية وأعضاء أخرى .

س:- علل، يعاني الأشخاص المصابين بمرض التليف الكيسي من صعوبة في التنفس والهضم؟
الحل:- نتيجة وجود مخاط لزج جداً في الرئتين والقناة الهضمية وأعضاء أخرى .

ب- فينل كيتونوريا (PKU).

- السبب :- طفرة جينية.
- الأعراض:- حدوث خلل في أيض الحمض الأميني فينل ألانين.
- - تراجع في القدرات العقلية في حال لم يُقدم للشخص الغذاء المناسب.
- موقع حدوث الطفرة:- الزوج الكروموسومي رقم (١٢).

س:- كيف يمكن التقليل من التأثيرات التي يسببها مرض فينل كيتونوريا إذا شُخص في مرحلة الطفولة؟
الحل:- إخضاع الشخص لنظام غذائي خالٍ من فينل ألانين أو يحتوي على كمية قليلة منه.

س:- اذكر أعراض للإصابة بمرض فينل كيتونوريا؟
الحل:- تراجع في القدرات العقلية.

س:- فسّر، تراكم الحمض الأميني فينل ألانين في دم المصاب بمرض فينل كيتونوريا.
الحل:- خلل في أيض الحمض الأميني فينل ألانين في جسم الشخص المصاب.

س:- كيف يمكن تجنب عواقب مرض فينل كيتونوريا بالتحكم بتغذية الطفل المصاب؟
الحل:- إخضاع الشخص لنظام غذائي خالٍ من فينل ألانين أو يحتوي على كمية قليلة منه.

ج- نزف الدم – A (الناعور) .

- السبب:- طفرة جينية تسبب خلل في إنتاج عامل التخثر (VIII).
- موقع حدوث الطفرة:- الكروموسوم الجنسي (X).
- أعراض المرض:- استمرار نزف الدم الذي قد يكون تلقائياً أو عن عملية جراحية.

س:- أحد الاختلالات الوراثية الآتية ينتج عن طفرة جينية:

أ) داون. ب) بتاو. ج) فينل كيتونوريا. د) كلاينفلتر.

س:- صنف الاختلالات الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية، أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية.

١. التليف الكيسي. ٢. متلازمة داون. ٣. متلازمة تيرنر. ٤. فينل كيتونيوريا.

الحل:- ١. التليف الكيسي:- اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية.

٢. متلازمة داون:- اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية.

٣. متلازمة تيرنر:- اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية.

٤. فينل كيتونيوريا:- اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية.

س:- تصنف الطفرات إلى نوعين رئيسيين هما: طفرات كروموسومية وطفرات جينية، أعط مثالا على كل منهما؟

الحل:- ١. * الطفرات الكروموسومية:- متلازمة داون أو متلازمة بتاو أو تيرنر أو كلاينفلتر

(حذف أو تكرار أو قلب أو تبديل موقع).

* الطفرات الجينية:- التليف الكيسي أو فينل كيتونيوريا أو نرف الدم - A (موضعية أو إزاحة).

• ثالثاً:- الاستشارة الوراثية.

س:- فسر، يلجأ الكثير من الأزواج إلى الاستشارة الوراثية؟
لماذا يُنشىء المستشار الوراثي سجل النسب الوراثي لأفراد العائلة؟
الحل:- لتجنب إنجاب أفراد يعانون من الاختلالات الوراثية.

س:- بماذا يوصي المستشار الوراثي الزوجين وأقربهما من الدرجة الأولى؟
الحل:- عمل بعض الفحوص المخبرية.

س:- تفيد الاستشارة الوراثية في حالات عدة، اذكرها:
١. الكشف عن احتمالية نقل الأمراض الوراثية مثل مرض الثلاسيميا.
٢. فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم للتأكد أو النفي.
٣. تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية.
٤. تحديد الأجنة غير الطبيعية في بداية الحمل.

س:- كيف يتم تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية؟
الحل:- - توضيح طبيعة الاختلال.
- كيفية التعامل مع المصابين بالاختلال.

س:- لماذا يتم فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم؟
الحل:- لتأكيد ذلك أو نفيه.

س:- لماذا يتم فحص الأجنة في بداية الحمل؟
الحل:- لتحديد الأجنة غير الطبيعية.

طرق فحص الأجنة لتشخيص الإختلالات الوراثية عند الإنسان.

س:- ما هي الفحوصات المستخدمة في تشخيص الإختلالات الوراثية عند الجنين قبل الولادة؟
الحل:- ١. فحص خملات الكوريون.
٢. فحص السائل الرهلي (السلى).

س:- وضح طريقة تشخيص الإختلالات الوراثية فحص خملات الكوريون؟
الآلية.

أ- تؤخذ عينة من خملات الكوريون بين الأسبوعين (٨ - ١٠) من الحمل.
ب- في اليوم التالي يتم عمل مخطط للكروموسومات ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الاختلالات الوراثية إن وجد.

س:- وضح طريقة تشخيص الإختلالات الوراثية فحص السائل الرهلي .
الآلية.

أ- سحب عينة من السائل الرهلي بين الأسبوعين (١٤ - ١٦) من الحمل.

ب- يستخدم جهاز الطرد المركزي لفصل خلايا الجنين.

ج- تزرع هذه الخلايا وبعد عدة أيام يتم عمل مخطط للكروموسومات ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الاختلالات الوراثية إن وجد.

س:- قارن بين طريقة فحص خملات الكوريون وطريقة فحص السائل الرهلي على خلايا الجنين من حيث:-

فحص السائل الرهلي	فحص خملات الكوريون	فترة الحمل التي يتم إجراء الفحص فيها (عمر الجنين)
بين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل	بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل.	سرعة النتائج
تعطي نتائج في وقت طويل نسبياً (أسابيع) (عدة أيام) (بطيء) .	تعطي نتائج في وقت قصير نسبياً، (سريع) .	الحاجة إلى زراعة خلايا الجنين
تحتاج.	لا تحتاج.	

س:- قارن بين طريقة فحص كل من خملات الكوريون والسائل الرهلي من حيث فترة الحمل التي يتم إجراء الفحص فيها (عمر الجنين) ؟

الحل:- فحص خملات الكوريون:- بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل.

فحص السائل الرهلي:- بين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل.

س:- قارن بين فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكوريون من حيث سرعة الحصول على النتائج؟

الحل:- فحص خملات الكوريون:- عدة ساعات (سريع) (اليوم التالي) .

فحص السائل الرهلي:- عدة أيام (بطيء) .

س:- ما أهمية مقارنة مخطط كروموسومات خلايا الجنين بالمخطط الكروموسومي الطبيعي للإنسان؟

الحل:- لتحديد الاختلال الكروموسومية.

س:- من طرق تشخيص الاختلال الوراثية عند الإنسان، فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي، ما الأمور التي يمكن تحديدها من الخلايا التي يتم الحصول عليها من الطريقتين؟

الحل:- الحصول على مخطط كروموسومات للجنين ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الاختلالات الكروموسومية.

أسئلة الكتاب صفحة ٤٧

١. في أي أسابيع الحمل تؤخذ عينات كل من السائل الرهلي ، وخملات الكوريون ؟

فحص السائل الرهلي	فحص خملات الكوريون
بين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل	بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل.

٢. فسر كلاً مما يأتي:

• وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي.

الحل:- لفصل خلايا الجنين عن الراشح.

• مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي.

الحل:- لتحديد الاختلالات الوراثية لدى الجنين إن وجد.

؟؟؟؟؟؟

الطفرات وتأثيراتها

إجابات أسئلة الفصل الثاني

س^١ :- متلازمة داون :- كروموسومية جسمية.
متلازمة بتاو :- كروموسومية جسمية.
فينل كيتونيوريا :- جينية.
نزف الدم (A) :- جينية.
التليف الكيسي :- جينية

س^٢ :- فيزيائية مثل (الأشعة السينية ، أشعة جاما ، الأشعة فوق البنفسجية).
كيميائية مثل (الأسبست ، مواد دخان السجائر ، الدهون ، بعض الملوثات مثل: الرصاص ، الكاديوم ،
الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع ، المبيدات الحشرية).

س^٣ :- أ- إزاحة .
ب- لأن فقد أو إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين تحدث إزاحة للكودونات في
جزء mRNA المنسوخ ، مما يسبب تغييراً في سلسلة البروتين الناتج أو توقف بناء سلسلة البروتين.

س^٤ :- أ- طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات .
ب- طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم .
ج- طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم .

اسم الاختلال	عدد الكروموسومات الكلية	الطراز الكروموسومي الجنسي
متلازمة تيرنر	(٤٥) كروموسوم	XO
متلازمة كلاينفلتر	(٤٧) كروموسوم	XXY
متلازمة بتاو	(٤٧) كروموسوم	XX أو XY

س^٥ :-

أحبتي الطلبة :-

إذا كان الصبر مُراً فعاقبته حلوة

تطلب الملخصات من جميع المكتبات ومنها المكتبات التالية:-

اسم المكتبة	الموقع
مكتبة الطلبة	إربد - شارع فلسطين - مجمع الأغوار القديم.
مكتبة الرافدين	إربد - حي التركمان - مقابل بريد التركمان. للتواصل ٠٢٧٢٤٩٥٨٦
مكتبة عماد	إربد - شارع القدس - قرب محطة الخالد للمحروقات.
مكتبة النسيم	إربد - دوار النسيم - بجانب مدرسة التميز سابقا.
مكتبة رم	إربد - المجمع الشمالي.
مكتبة الأهرام	إربد - قرب أسواق زمزم فرع الجامعة.
مكتبة الأوابين	عمان - الوحدات - مقابل باصات جاوا.
مكتبة اللوتس	عمان - طبربور الشارع الرئيسي.
مكتبة الرسالة	العقبة.

يشترك الأستاذ علي الشملوني بإعداد دورات تقوية في مادة العلوم الحياتية للفروع (العلمي ، التعليم الصحي ، الزراعي ، الاقتصاد المنزلي).

اسم المركز	الموقع
مركز البارحة الثقافي	إربد - البارحة - قرب مدرسة سكيمة بنت الحسين للبنات. (٠٧٧٦٩١٩٤٠٤)
مركز الحاوي الثقافي	إربد - شارع الجامعة - إشارة الإسكان. (٠٧٩٥٦٨١٧٤٣)

مع نخبة مميزة من المدرسين في المراكز التالية:-

على استعداد لإعطاء حصص تقوية في المنازل (مجموعات ، فردي) ، في أي منطقة في محافظة إربد.