تشخيص الاختلالات الوراثية عند الانسان

استخداماتها في :
***تحديد الاجنة الغير طبيعيه.(كروموسومي و جيني).**
***تحديد الاجنة وهي داخل الرحم.**

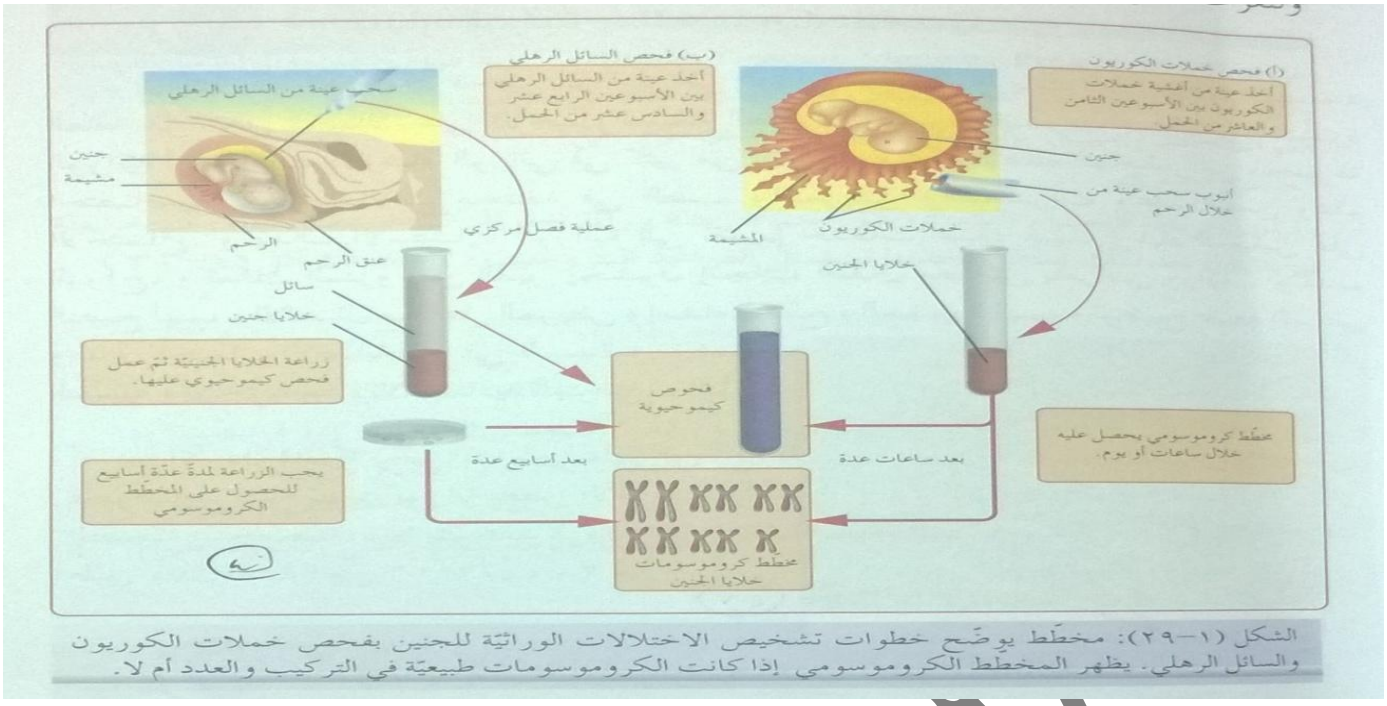
تكنلوجيا الموجات فوق الصوتية:
***تستخدم الترددات العالية.*ينتج منها صورة للجنين على شاشات التلفاز.**
***يمكن من خلال هذه التكنلوجيا تحديد:**
١-جنس الجنين.٢- عمره.٣- معرفة وجود التؤائم.٤-الكشف عن الاختلالات عند الجنين ومنها تضخم الكلية وامراض القلب .

***الفحوصات المستخدمة لتشخيص الاختلالات هي:**

فحص خملات الكوريون الشكل (١-٢٩)صفحه ٥٥
***ممكن اجرائها بين الاسبوعين (٨،١٠).**
***تعطي النتائج بوقت قصير.**
***الطريقة:**
١-اخذ العينات من خملات الكوريون.
٢-تجميعها في انبوبة اختبار.
٣- خلال ساعات :
***اخضاعها للفحوص البيوكيميائية.**
***العمل على تكوين مخطط كروموسومي لخلايا الجنين.**

فحص السائل الرهلي(السلى):الشكل (١-٢٩)صفحه ٥٥ :
***ممكن اجرائها بين الاسبوعين(١٤،١٦).**
***تعطي نتائج ادق و ابطئ.**
***الطريقة:**
١-سحب السائل المحيط بالجنين.
٢-اخضاعها للطرد المركزي.
٣-تكوين الراسب و الرائق.
٤-الرائق يخضع الى التحاليل البيوكيميائية.
٥-الراسب وهو خلايا الجنين التى تزرع لعدة اسابيع لتنمية خلايا الجنين و العمل على سحب الكروموسومات منها و عمل المخطط لها.

الاستشارات الوراثية:
***تمثل رؤيه الدول في ان الفحوصات ما قبل الزواج مهمه.**
***تكوين مجالس الاستشارات الوراثية أو عيادات الارشاد الوراثي.**
***يتكون المجلس من (الطب،التمريض،المختبرات،علم الاجتماع و النفس)**
***الخدمات المقدمه :١-ارشاد المقبلين على الزواج.**
٢-للمتزوجين المتخوفين من انجاب اطفال مصابين.
٣-الاتصال و المتابعة مع اهل المريض و اعطائهم المشورة و النصيحة.
٤-دراسة مدى احتمال الاصابة بالمستقبل.
٥-توضيح الاثار النفسية و الاجتماعية للمرض.
٦- عمل الفحوصات المبكرة للكشف عن المرض.



الشكل (١-٢٩): مخطّط يوضّح خطوات تشخيص الاختلالات الوراثيّة للجنين بفحص خملات الكوريون والسائل الرهلي. يظهر المخطّط الكروموسومي إذا كانت الكروموسومات طبيعيّة في التركيب والعدد أم لا.

اختبر نفسك (تشخيص الاختلالات الوراثية)

١/ما استخدمات تكنلوجيا تحديد الاختلالات؟٢/كم نوع من الاختلالات الوراثية موجودة؟

٣/ماهي الفحوصات المستخدمة لتشخيص الاختلالات؟ عددها مع ذكر مواصفات كل فحص منها؟

٤/ماهو فحص خملات الكوريون؟ وما مميزاته؟ وما طريقة العمل فيه؟

٥/ماهو فحص السائل الرهلي؟ وما مميزاته؟ وما طريقة العمل فيه؟

٦/ما هي تكنلوجيا الموجات فوق الصوتية؟ وما مميزاته؟ ولماذا يستخدم؟ وما طريقة العمل فيه؟

٧/اكمل الفراغات التالية:

***ممكن اجراء فحص خملات الكوريون بين الاسبوعين ---- و ---- من الحمل،والتي تتميز باعطائها النتائج ب ------- وتعتمد الطريقة على ----------،وتظهر النتائج خلال ساعات ولتخضع للفحوص ------- و --------.**

***ممكن اجراء فحص ----- خلال الاسبوعين ١٤ و ١٦ من الحمل،والتي تتميز باعطائه النتائج ------- لكن --------- ،وتعتمد الطريقة على ----------،علما ان الراسب هو عبارة عن ---------- تزرع لعدة اسابيع لعمل ----------.**

***تتميز تكنلوجيا الموجات فوق الصوتية باستخدامها ل ---------- والتي ينتج عنها -------- على ------- ،وتستخدم الطريقة اعلاه لتحديد -----و------و------ و------- مثل تضخم الكلية و --------.**

٨/ما اهمية الاستشارات الوراثية؟٩/ما الطرق المعتمدة للاستشارات الوراثية؟١٠/ممن تتكون مجالس الاستشارات الوراثية؟

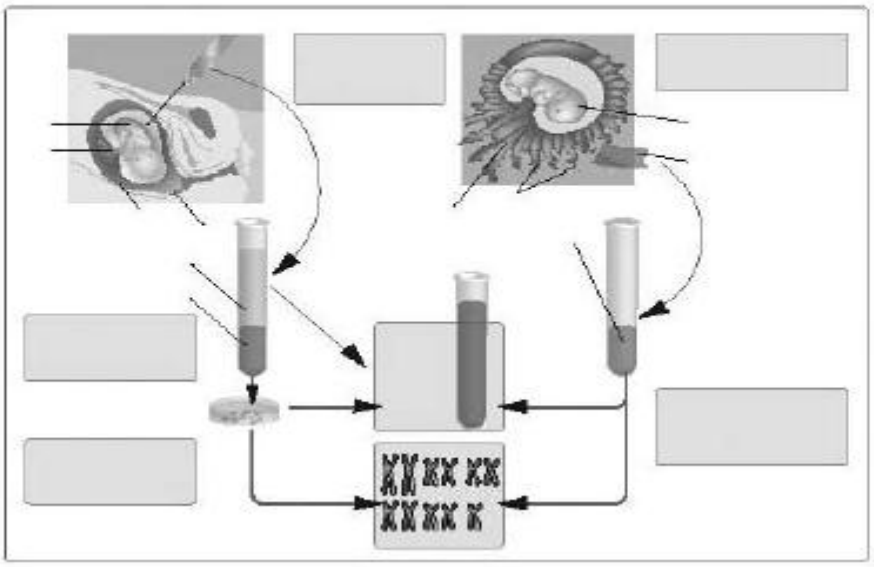
١١/ما نوع الخدمة المقدمة من مجلس الاستشارات الوراثية؟١٢/لو اراد شاب الزواج من فتاة فبماذا تنصحهما فيما يخص الامراض الوراثية؟١٣/لو اراد شاب الزواج من فتاة وعلمت ان احد افراد عائلة الفتاة مصاب بمرض متلازمه داون ،فبماذا تنصح الشاب؟ ولماذا؟

١٤/لو علمت ان احد افراد عائلة جيرانك مصاب بمرض وراثي،فبماذا تنصحهم؟ولماذا؟

١٥/ما دور كل من :*الطب.*علم النفس.*في الاستشارات الوراثية؟

ورقة عمل (١-١٦)

– أمامك مخطط . أكمله بالكلمات المناسبة بعد دراستك للشكل (١-٢٩) في الكتاب المدرسي :



تطبيقات تكنلوجيا الحيوية في الوراثة

اولا/الجينوم البشري

رسم خريطة الوراثية الخلوية:
*تعامل الكروموسومات باصباغ خاصة.
*تظهر مواقع الجينات باستخدام المجهر.
*تتكون الكروموسومات على شكل اشرطة؟لان كل جين او مجموعة من الجينات تصطبغ بلون معين.
*العوامل المؤثرة على الاصطباغ (امتصاص مكونات الصبغة دون غيرها).

الجينوم البشري:
*هى مجموعة المعلومات الوراثية في الخلية البشرية.
*مشروع رسم خريطة الجينات للانسان:هومشروع لتنظيم ابحاث الجينات في الانسان ضمن البرنامج الدولى و الهدف الاساسي هو تحديد تسلسل القواعد النتروجينية بالكامل لكل كروموسوم في الجينوم البشري .ويتطلب هذا المشروع الامور الاساسية التالية:

الخريطة الفيزيائية:
*تقطيع الكروموسومات الى قطع صغيرة متداخله.
*استخدام انزيمات مقطعة مختلفة.
*تعمل الانزيمات على مناطق مختلفة فتنتج خريطة فيزيائية.
*يتم استخدام اكثر من نوع من الانزيمات لتقطيع الكروموسومات؟لضمان حصول التداخل بين القطع ليتم بعد ذلك اعادة ترتيبها.
*المسافات بين العلامات الجينية بقياسات فيزيائية تكون عدد النيوكليوتيدات على طول شريط DNA.

رسم الخريطة الجينية:
*التعامل باستخدام المواد المتلائمة.
*ظهور الالاف من العلامات الجينيه المرتبة على الكروموسوم
*قد تظهر الجينات او اجزاء منها.
*تساعد على تحديد مواقع الجينات بشكل دقيق.

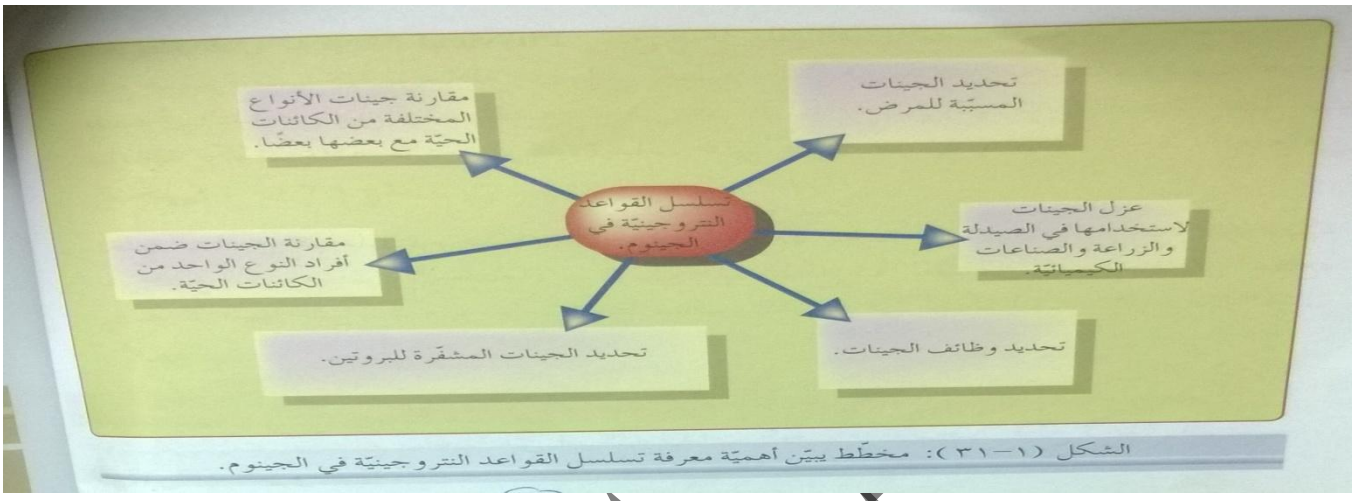
تسلسل القواعد النتروجينية:
*يتم تحديدها بقطع الكروموسوم المختلفة.
*تترتب حسب مناطق التداخل بين القطع الكروموسومية وحسب ترتيبها على الكروموسوم.
*يرجى دراسه المثال فى الصفحه ٥٩ فى الكتاب المنهجي.

اما من حيث اهمية تحديد الجينوم البشري :
*تحديد وظائف الجينات.*تحديد الجينات المشفرة للبروتين.*تحديد الجينات المسببة للمرض.*عزل الجينات للاستخدامها فى الصناعات الصيدلية.*مقارنة الجينات ضمن النوع الواحد. *مقارنة الجينات ضمن الانواع المختلفة من الاحياء.

ملاحظات مهمة:

تم استخدام الجينات في الامور التالية:

١-انتاج البروتينات النقية مثل الانسولين.٢-انتاج هرمونات النمو.٣-انتاج عوامل التخثر.٤-استخدام الجينات السليمة او اجزاء منها و احلالها بدل الجينات المصابة وتسمى الطريقة بالعلاج الجيني.٥-لرسم الجينوم البشري.



الشكل (١-٣١): مخطّط يبيّن أهميّة معرفة تسلسل القواعد النتروجينيّة في الجينوم.

اختبر نفسك(الجينوم البشري)

١/ لماذا تستخدم الجينات؟

٢/عرف :*الخريطة الجينية.*الجينوم البشري. *مشروع رسم الخريطة للجينات البشرية.

٣/ما الهدف الاساسي من موضوع رسم الخريطة الجينية للانسان؟وما متطلباته؟(عددها مع ذكر مميزات كل طريقة منها).

٤/ماهي طريقة عمل رسم الخريطة الوراثية الخلوية؟

٥/علل:*تتكون الكروموسومات على شكل اشرطة في طريقة رسم الخريطة الوراثية الخلوية؟

***يتم استخدام اكثر من انزيم للتقطيع؟**

***يعتبر تحديد الجينوم البشري خطوة بالغة الاهمية؟**

٦/عدد العوامل المؤثرة على اصطباغ الكروموسومات؟

٧/اكمل ما يلي:

***يستخدم ------ في تحديد مواقع ------ في طريقة رسم الخريطة الوراثية الخلوية،وتعامل ---- باصباغ خاصة.**

***تعامل الجينات في طريقة رسم الخريطة الجينية ب ------ وظهور ----على شكل ------،وقد تظهر الجينات أو ------- ،وتساعد على تحديد ------- بشكل دقيق.**

***يتم العمل في تكوين الخريطة الفيزيائية للكروموسومات ب ------ الى قطع ------ و------ ويتم التقطيع بواسطة -------،حيث تعمل على ---------لانتاج الخريطة الفيزيائية.**

***ان المسافة بين العلامات الجينية يمكن قياسها ب ----- وتتكون عادتا من ----------.**

***تعتمد طريقة تحديد تسلسل القواعد النتروجينية على -------- و ----------.**

٨/ماهي طريقة عمل رسم الخريطة الجينية؟وبماذا تساعد؟٩/ماهي طريقة عمل الخريطة الفيزيائية؟

٩

/كيف يتم العمل فى طريقة تحديد تسلسل القواعد النتروجينية؟١٠/ما هو الجينوم؟وكيف يتم تقطيعه؟

١١/قطعت انزيمات التقطيع سلسلة من النيوكلوتيدات الجينوم،وانتجت قطع تحمل الترتيب الاتي:

CCTATTT, TTGATAGA , AGATTGGTA

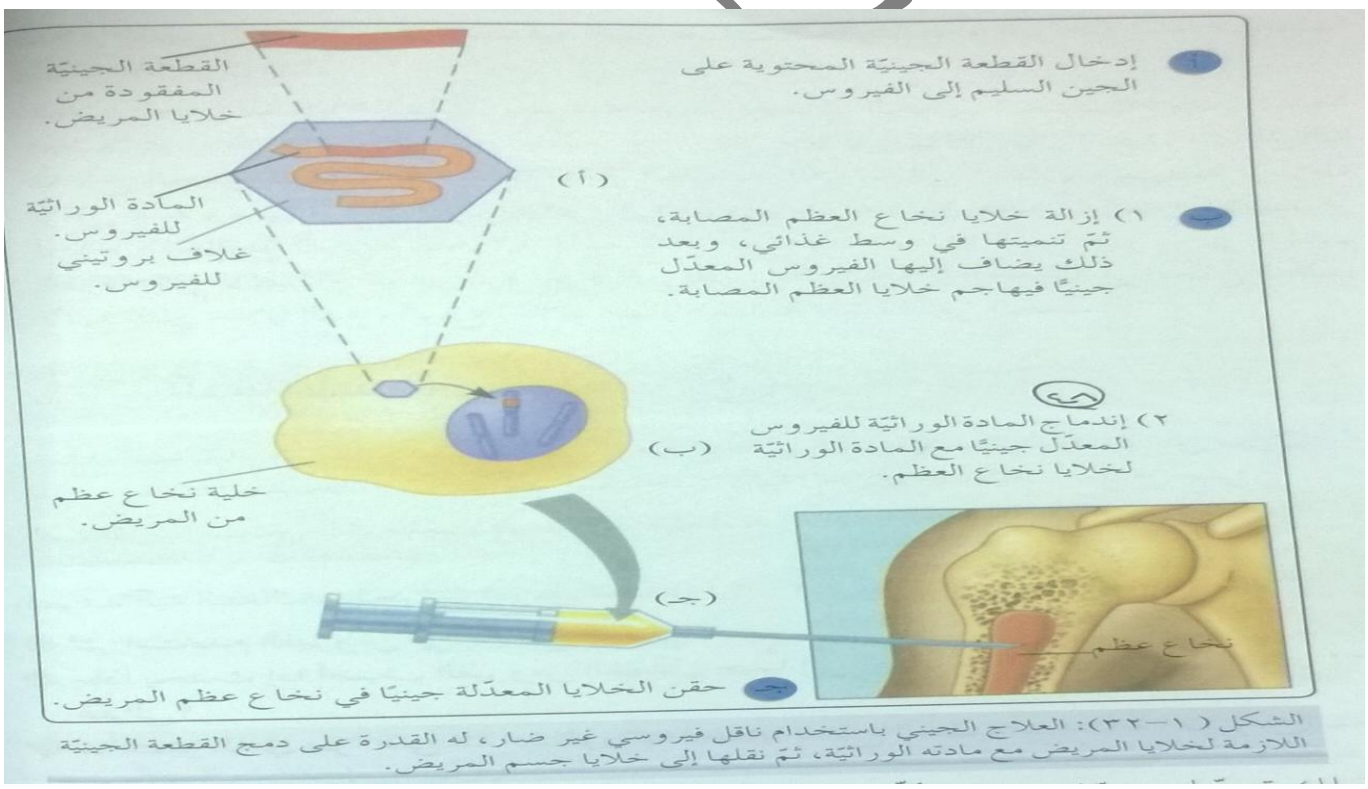
فحدد:*ما التسلسل الاصلي للقواعد النتروجينية.*على ماذا اعتمدت في جوابك في ترتيب القواعد النتروجينية؟ولماذا؟

العلاج الجيني:
***هي عملية نقل الجين السليم او جزء منه الى داخل الخلية المريضة ليحل محل الجين المسبب للمرض ما أو جزء منه،يعتبر العلاج الجيني تكنلوجيا حديثه وواعده ويمكن تطبيقه على الخلايا الجسمية و الجنسية.**

العلاج الجيني للخلايا الجنسية:ويشمل تغيير الجينات فى الجاميتات أوفي البويضة المخصبة ليورث الى الاجيال اللاحقة.

العلاج الجيني للخلايا الجسمية:ويشمل الامور التالية:
١-تغير جينات الخلايا الجسمية مثل الدماغ و الرئة والعظام.
٢-علاج لا يورث الى الاجيال التالية.
٣-تتمثل العملية بنقل الجينات اللازمة الى الخلايا المريضة بواسطة ناقلات.
***النواقل البايلوجية مثل الفيروسات المعدلة جينيا.**
***يشترط ان تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم ان تكون قادرة على الانقسام المستمر طوال فترة حياة المصاب.**
***الامثلة على هذا العلاج الخلايا الجذعية في نخاع العظم لانها تتابع الانقسام و لتنتج كريات الدم و انواع من خلايا المناعة في جسم الانسان.**
***ادرس الشكل (١-٣٢)فى الصفحه رقم ٦٢ من الكتاب المنهجي.**

أ.ياسر



الشكل (١-٣٢): العلاج الجيني باستخدام ناقل فيروسي غير ضار، له القدرة على دمج القطعة الجينيّة اللازمة لخلايا المريض مع مادته الوراثيّة، ثمّ نقلها إلى خلايا جسم المريض.

اختبر نفسك (العلاج الجيني)

١/ما هو العلاج الجيني؟٢/ماهو العلاج الجيني للخلايا الجسمية؟٣/ما هو العلاج الجيني للخلايا الجنسية؟
٤/قارن بين العلاج الجيني للخلايا الجنسية و الجسمية؟٥/ماهي الناقلات البايلوجية؟
٦/ما الفروقات الجوهرية بين العلاج الجيني للخلايا الجنسية و الجسمية؟
٧/ما شرط استقبال الجين السليم في طريقة العلاج الجيني للخلايا الجسمية؟
٨/لماذا تستخدم الخلايا الجذعية في العلاج الجيني للخلايا الجسمية؟
٩/اكمل الفراغات التالية:

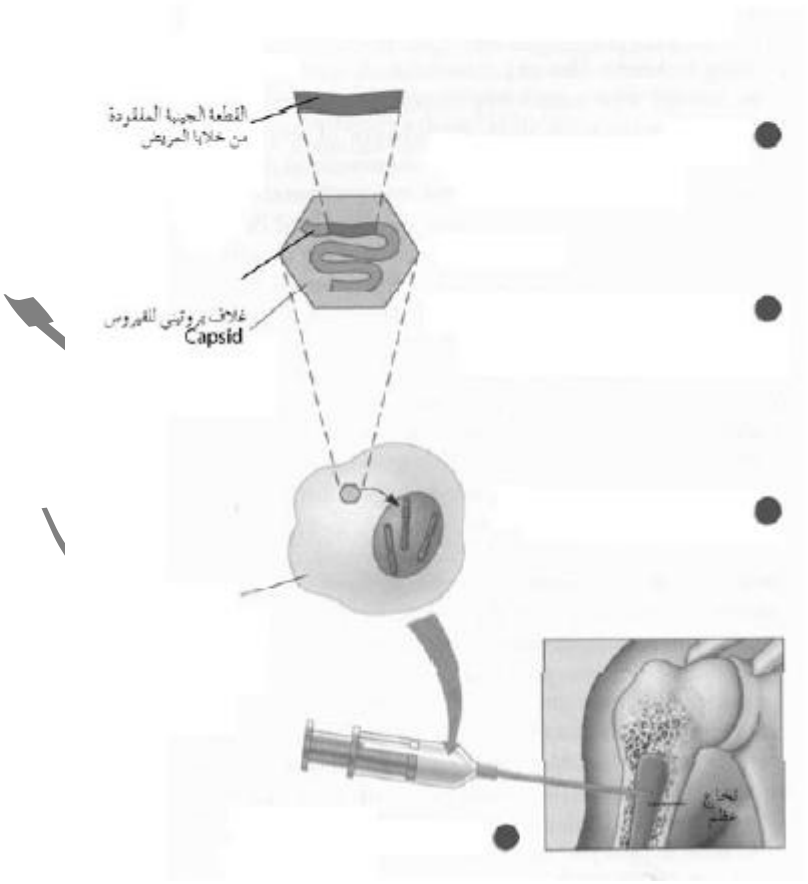
*ان العلاج الجيني هي عملية ------ أو جزء منهن داخل الخلية المعينة ل -----،فيسبب للمرض أو جزءا منه،والمسؤول عن احداث المرض،ويعتبر علاج ---- و------ ،واعد ويمكن تطبيقه على الخلايا -----و ----.

*ان العلاج الجيني للخلايا الجنسية يشمل ------- للجاميتات أو ------- لكي يورث للاجيال اللاحقة.

*ان طريقةالعلاج الجيني للخلايا الجسمية تشمل جينات الخلايا الجسمية مثل ----و----- و---- و------،وان من المميزات العلاج انه لا -------،وتتمثل طريقه عمل العلاج في ------اللازمة الى الخلايا المريضة بواسطة ------،وان من امثلتها ----- مثل الفايروسات ال -------،وان من شروط الخلايا المستقبلة للجين السليم ان تكون ------- طوال فترة حياة المريض،ومن الامثلة عليها الخلايا ---- في ----لانها ---------- في الجسم.

ورقة عمل (١-١٨)

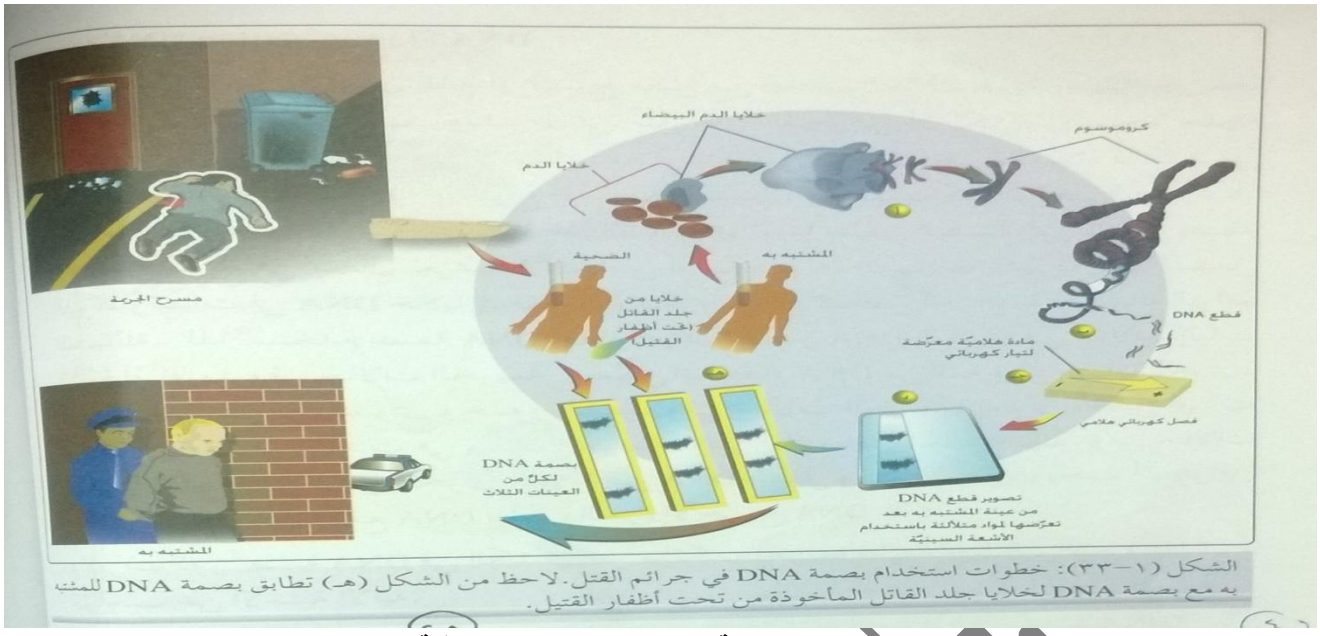
- اكتب خطوات العلاج الجيني على الشكل بعد دراستك للشكل (١-٣٢) في الكتاب المدرسي:



الابعاد الاخلاقية في تطبيقات الوراثية:
***وضع المعايير في العمل على الجينات و التلاعب بها.*الاحتفاظ بمصادر الاصول الوراثية و بياناتها في بنوك خاصه.*الالتزام بالتشريعات و بكافة انواعها.*عدم استخدامها للاغراض التجارية.*التعليم على العمل بها و نشر الوعى باهميتها امام المجتمع.**

الاطعمة المعدلة وراثيا:
***مثالها البندورة الشتوية.**
***الاهمية:لتحسين مواصفات المنتج من حيث:١-مقاومة الحشرات.٢-بطى النمو.٣-جودة الطعم.٤- تكبير حجم الثمرة.٥- تاخير التلف.**
***الاعراض الجانبية ؟الحساسية لدى بعض البشر.**
***طريقة العمل :١- عزل الجين الذى يؤدي الى التلف السريع.٢-تعديل الجين و استنساخه داخل العائل المناسب لاعادة زراعته في الثمار لتتكون ثمار بطيئة التلف.٣- زرع النبات و تنميته.٤- ترك الثمار على الاغصان لاظهار الصفة المرغوب بها.**

بصمة ال DNA :
***الاهمية:١-لمعرفة المتهم في مسرح الجريمة.٢--لتحديد نسب الطفل.**
٣-تشخيص هويات الناس بدقه كبيرة؟لان تسلسل النيوكليوتيدات على شريط DNA لكل انسان لا يتكرر عند الانسان الاخر ماعدا التوائم.
***شروط الفحص:١-الانسجة تكون حديثة.٢-توفرها بكميات.**
***مصادر عيناتها:١-الجلد.٢-الدم.٣-جذور الشعر.٤-الحيوان المنوي.**
***تعليل مهم / يعتبر فحص ال DNA دليل نهائي على المجرم؟بسبب التشابه بين الناس في بعض انواع الانسجة مثل الدم و الانسجة الاخرى.**
***طريقة الفحص:**
١- لتشخيص النسب عند الاطفال؟يجب ان يتشابه DNA عند الطفل مع الابوين (جزء من الاب و الاخر من الام).
٢- حالات الجريمة:
١)دراسة الشكل (١-٣٣)صفحه ٦٤ من الكتاب المنهجي.
٢)العمل على اخذ العينات من كل :*الضحية*المشتبه*تحت اظافر الضحية.
٣)القيام بالفحوصات المخبرية التالية:
***استخلاص الكروموسومات من العينات الثلاثة.*يتم معاملتها بانزيمات التقطيع المختلفة.*تتكون قطع ذات اطوال و احجام مختلفة من الكروموسومات.*استخدام تقنيه الفصل الكهربائى الهلامي:وهى طريقة التي تستخدم فيها الهلام و الكهرباء في فصل قطع الكروموسومات المختلفة بالاعتماد على(طول و حجم الكروموسوم + شحنة القطعة).**
***تعريض القطع بعد الترحيل الى المواد المتلائة.*تعريض الهلام الى الاشعه السينية لتصوير تلك القطع.*اخيرا تعتبر القطع اعلاه هي البصمة الوراثية.**



الشكل (١-٣٣): خطوات استخدام بصمة DNA في جرائم القتل. لاحظ من الشكل (هـ) تطابق بصمة DNA للمشتبه به مع بصمة DNA لخلايا جلد القاتل المأخوذة من تحت أظفار القتيل.

اختبر نفسك (بصمة ال DNA و الابعاد الاخلاقية)

١/ما اهمية تحديد بصمة ال DNA ؟

٢/لماذا تعتبر طريقة ال DNA طريقة مناسبة لتحديد هويات الناس بدقة كبيرة؟

٣/ما شروط فحص بصمة ال DNA ؟

٤/ما مصادر العينات لتحديد بصمة DNA ؟

٥/ما طريقة العمل في تحديد بصمة ال DNA في الحالات التالية:

- **تحديد الابوة في الطفل مجهول الابوة؟ * في حالات الجريمة؟**

٦/ماهي طريقة الفصل الكهربائي الهلامي؟

٧/ما طريقة العمل للفصل الكهربائي الهلامي؟

٨/كيف تستطيع ان تحدد القاتل في مسرح الجريمةبالاعتماد على الخطوط السوداء في الاشعة الخاصة ببصمة ال DNA ؟

٩/ما اهمية كل من لبصمة ال DNA :

***الاشعة السينية. *انزيمات التقطيع. *المواد المتلائمة.*الفصل الكهربائي الهلامي. *استخلاص الكروموسومات.**

١٠/متى تتكون القطع الكروموسومية متماثلة في الحجم و الطول؟

١١/ما الاعراض الجانبية للاغذية المعدلة الوراثية ؟

١٢/ما استخدمات الاغذية المعدلة وراثيا؟

١٣/ما صفات المنتج المستهدف في الاغذية المعدلة وراثيا؟

١٤/ما الطريقة المستخدمة في تحسين البندورة الشتوية من الناحية الوراثية؟

١٥/ما اهمية الخطوات التالية في تقنية الاغذية المعدلة وراثيا:

***العائل المناسب. *ترك الثمار على الاغصان. * عزل الجين المسبب للتلف السريع.**

١٦/عدد الابعاد الاخلاقية لتطبيقات التكنلوجية الحيوية الوراثية؟

١٧/ما اهمية وضع المعايير الاخلاقية و القانونية في التطبيقات التكنلوجية الحيوية الوراثية؟

١٨/ما اهمية التشريعات القانونية في تطبيقات التكنلوجية الحيوية الوراثية؟

١٩/ما الجوانب السلبية لتكنلوجيا و تطبيقات الحيوية الوراثية؟

٢٠/علل / لا تعتبر بصمة ال DNA دليل نهائي على تحديد المجرم؟

٢١/ اكمل ما يلي (في حالة تحديد البصمة لل DNA في مسرح الجريمة) يتم :

***اخذ العينات من ---- و----- و ----------.**

***العمل على استخلاص ------- منهم.**

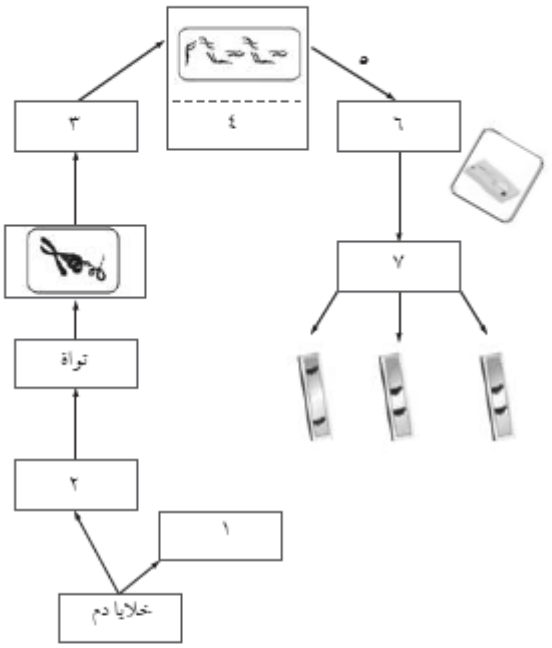
***تعريضها الى ----------.**

ياسر احمد العلي

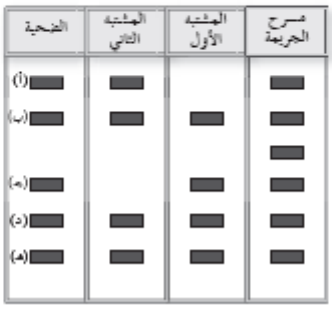
***تتكون القطع و التي تتميز فيما بينها في ----- وحسب نوع -------.**
***ان التشابه في ---- و ------ يكون فقط في ----------.**
***تستخدم طريقة ---------.**
***تعرض القطع الى ---------.**
***تصور تلك القطع وباستخدام ----------.**
***تعتبر ------ في صورة الاشعة هي بصمة DNA .**
٢٢/تعتمد حركة القطع الكروموسومية في طريقة الفصل الكهربائي الهلامي على -----و--------.
٢٣/ان اهمية الاستخدام لتقنية الاغذية المعدلة الوراثية تتمثل في --- و ------- ومنها ----- وبطىء النمو و ------- و --------.

ورقة عمل (١-١٩)

– أكمل المستطيلات الموجودة في الشكل الآتي بحيث تلخص خطوات بصمة DNA لتعرف آلية الحصول على بصمة DNA لمتهم في جريمة معينة :

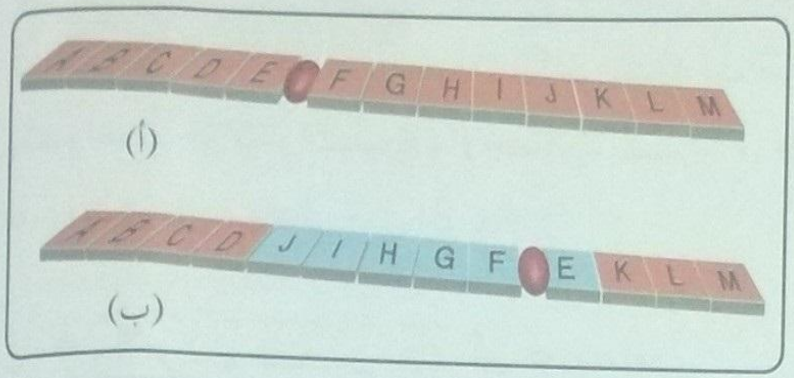


– يمثل المخطط الآتي بصمة DNA لعينات خلايا مختلفة: لماذا يعد المشتبه الثاني مرتكب الجريمة وليس المشتبه الأول؟



أسئلة الفصل

١- يمثّل الرسم (أ) في الشكل (١-٣٦) كروموسومًا طبيعيًا، ويمثّل الرسم (ب) الكروموسوم المماثل للكروموسوم (أ) بعد أن حصلت له طفرة انقلاب.



الشكل (١-٣٦): كروموسومان متماثلان حصلت طفرة انقلاب لأحدهما.

أ) كروموسوم طبيعي

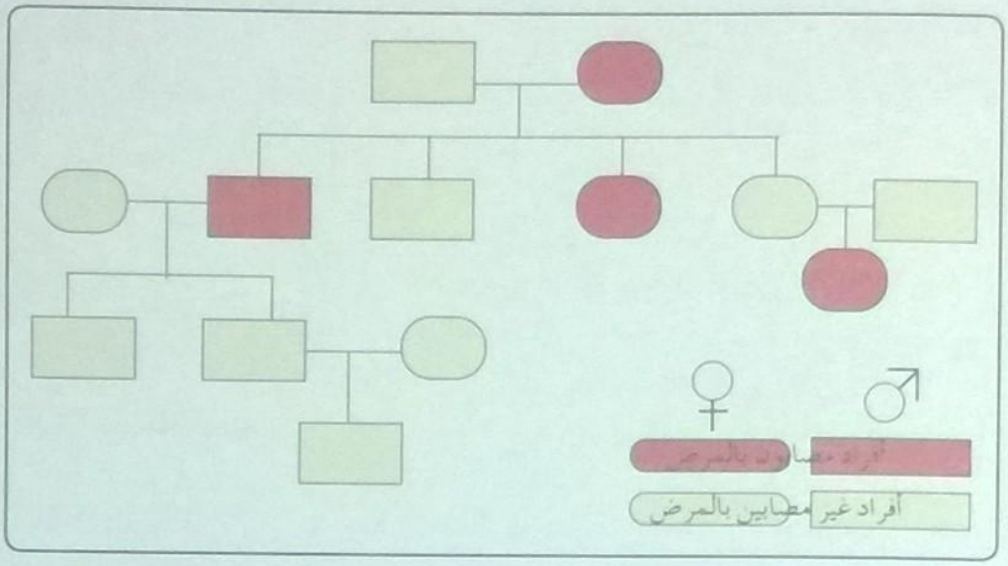
ب) الكروموسوم المماثل للكروموسوم (أ) بعد أن حصلت له طفرة انقلاب.

إذا حصلت عملية عبور جيني بين الكروموسوم (أ)، والكروموسوم (ب) الناتج من الطفرة في المنطقة بين الجين F من الكروموسوم (أ) والجين G من الكروموسوم (ب)، اكتب تسلسل الجينات على الكروموسومات الأربعة الناتجة.

٢- لا ينتج جاميتات طبيعيّة إذا حصل عدم انفصال في كروموسومات الخلية التي تمرّ في المرحلة الأولى من الانقسام المنصف، في حين ينتج جاميتات طبيعيّة إذا حصل عدم الانفصال في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف. وضّح السبب.

٣- في طفرة الإزاحة يكون التأثير في البروتين الناتج قليلاً نسبيًّا، إذا كان عدد النيوكليوتيدات المضافة أو المفقودة ثلاثة أو مضاعفاتها. وضّح سبب ذلك.

٤- يوضّح المخطّط المجاور وراثة مرض غير مرتبط بالجنس في عائلة ما.
المطلوب: - باستخدام الرموز المناسبة - كتابة الطرز الجينيّة المحتملة لأفراد هذه العائلة.



الشكل (١-٣٧): مخطّط وراثة مرض ما في عائلة.

٥- فسّر سبب حدوث متلازمة كلينفلتر عند بعض الرجال.

٦- وضّح كيف يسبّب وجود زوج معيّن من الجينات المتنحّية الإصابة بمرض فينل كيتونيوريا.

٧- اذكر خطوات فحص خملات الكوريون لتشخيص الاختلالات الوراثيّة عند الإنسان.

٨- فسّر كلاً ممّا يأتي:

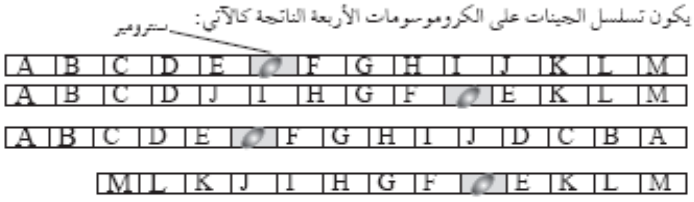
أ) تعتمد معرفة التسلسل الأصلي لنيوكليوتيدات الجينوم على مناطق التداخل في قطع الكروموسوم.

ب) يشترط لاستمرار نجاح المعالجة الجينيّة للخلايا الجسميّة أن تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض.

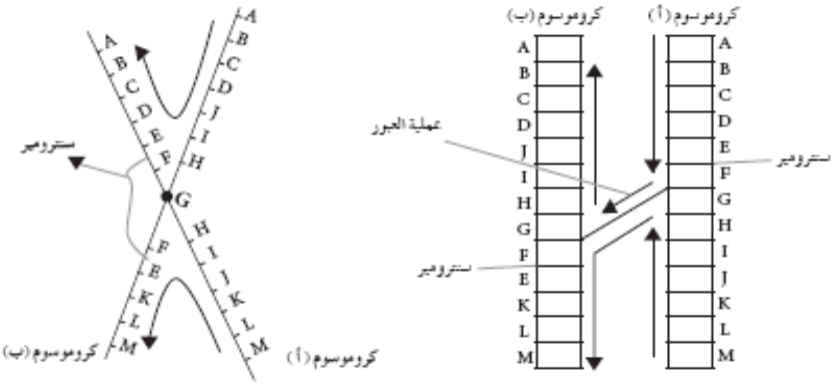
جـ) وجدت بقع دم في مسرح جريمة، فتمّ أخذ عينة دم من المشتبه به.

إجابات الأسئلة
الوَحدة الأولى

١- يكون تسلسل الجينات على الكروموسومات الأربعة الناتجة كالآتي:



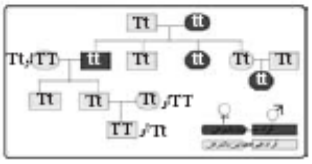
طريقة الحل: عند إجراء العبور يكون الشكل كما يلي: حصل العبور بين الجينين G و F، وتكون الطفرة على شكل حرف U وهذا نوع خاص من طفرات الانقلاب مع الانتباه إلى اتجاه السهم في أثناء ترتيب الجينات بعد حدوث الطفرة.



٢- في حالة عدم الانفصال في المرحلة الأولى من الانقسام، لا ينفصل أحد الكروموسومات (أو أكثر) عن الكروموسوم المماثل له، مما يؤدي إلى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه. أما في حالة عدم الانفصال في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، فلا ينفصل الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما البعض في أحد الكروموسومات أو أكثر مما يؤدي إلى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه فضلا عن جاميتات طبيعية.

٣- إضافة ثلاثة أزواج من النيوكليوتيدات (شيفرة واحد) أو فقدها يتسبب في إضافة حمض أميني واحد أو فقده، وبالتالي يكون التأثير في البروتين الناتج قليلا، وهذه ليس طفرة تقطية لأنه يتضمن إضافة أكثر من نيوكليوتيد واحد أو فقده.

٤- وراثة هذا المرض تأتجة عن جين متنح.



إجابات الأسئلة
الوحدة الأولى

الفصل الثاني

٥- لأنه يحمل الطراز الكروموسومي الجنسي XXY والذي ينتج من عدم انفصال الكروموسوم الجنسي Y من الكروموسوم الجنسي X أثناء عملية الانقسام المنصف لتكوين الحيوانات المنوية عند الأب، فعند تلقيح هذا الجاميت الناتج مع جاميت طبيعي فإنه ينتج ذكرا عقيما بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية عنده ويسمى متلازمة كلينفلتر، وقد يحدث عدم انفصال الكروموسومات الجنسية عند الأنثى فتنتج بويضة XX وعند تلقيحها بحيوان منوي Y ينتج قردا يحمل الطراز الجيني XXY .

٦- وجود زوج من الجينات المتنحي المسؤولة عن تصنيع إنزيم له دور مهم في أيض الحمض الأميني فنيل ألانين، الذي يتحول في أثناء التفاعلات الطبيعية في الجسم إلى الحمض الأميني تايروسين، وينتج المرض من تراكم الحمض الأميني فنيل الآنين في الدم.

٧- خطوات فحص خملات الكوريون.

أ) أخذ عينة من أغشية الكوريون بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل بوساطة أنبوب سحب من خلال جدار الرحم.

ب) وضع خلايا الجنين في أنبوب اختبار وعمل فحوص كيموحيوية في المختبر وبعد ساعات عدة تحصل على مخطط كروموسومي لخلايا الجنين يظهر فيما إذا كانت الكروموسومات طبيعية في التركيب والعدد أم لا.

٨- فسر ما يلي:

أ) لأنه من خلال مناطق التداخل يمكن معرفة تسلسل القواعد النتروجينية في الجينوم إذ أنه من خلال هذه المناطق يمكن معرفة ترتيبها بالتسلسل ومعرفة القواعد التي تسبق مناطق التداخل والمناطق التي تليها حيث ان مناطق التداخل هي مكان الربط بين القطعتين.

ب) يشترط لاستمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية أن تكون الخلايا المستقبلة للجين قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض لإعطاء خلايا تحتوي على الجين المفقود باستمرار لأنه لا يستطيع صنعه وهو يحتاجه بكميات كبيرة وطوال حياته مثل الخلايا الجذعية لأنها تنتج خلايا الدم وأنواع خلايا جهاز المناعة جميعها في الجسم.

جـ) أخذت عينة دم من المشتبه به لعمل بصمة DNA له ومقارنتها مع بصمة DNA للعينة التي وجدت في مسرح الجريمة، وذلك للتأكد من هوية مرتكب الجريمة.

١- لكلّ فقرة من الفقرات الآتية أربع إجابات واحدة منها فقط صحيحة، حدّدها:

١. أنجبت عائلة (٤) بنات، ما احتمال أن يكون الطفل الخامس ذكرًا؟

أ) $\frac{١}{٥}$ ب) $\frac{١}{٤}$ جـ) $\frac{١}{٢}$ د) ١

٢. أيّ الحالات الوراثيّة الآتية ينتج مرض شذوذ بلغر في الأرانب:

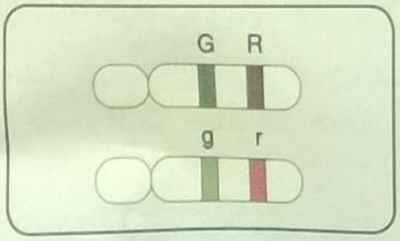
أ) الجينات المتعدّدة. ب) السيادة المشتركة.

جـ) ارتباط الجينات. د) الجينات المميتة.

٣. فتاة طبيعيّة الرؤية ووالدها مصاب بمرض عمى الألوان، ما الطراز الجيني لهذه الفتاة ؟

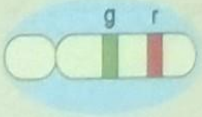
أ) $X^R X^R$ ب) $X^r X^r$ جـ) $X^R X^r$ د) $X^R Y$

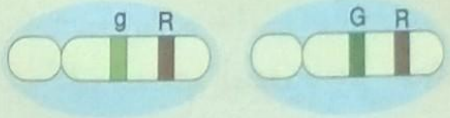
٤. يمثّل الشكل (١-٣٨)خريطة كروموسوميّة لموقع جينين، أيّ البدائل الآتية يمثّل حصول عملية عبور بين هذين الجينين؟

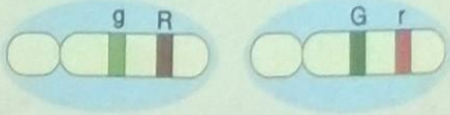


الشكل (١-٣٨): خريطة كروموسومية لموقع جينيين.

أ)

ب)


جـ)


د)


٥. نسبة العبور بين الجين A والجين B تساوي ٨٪، ونسبة العبور بين الجين A والجين C تساوي ٧٪، ونسبة العبور بين الجين B والجين C تساوي ١٥٪. ونسبة الارتباط بين الجين A والجين D تساوي ٩٧٪، ونسبة الارتباط بين الجين C تساوي ٩٦٪، أيّ الآتية يمثّل الترتيب الصحيح لمواقع هذه الجينات على الكروموسوم:

أ) ACBD ب) CDAB جـ) ADBC د) BCDA

٦. متلازمة تيرنر مثال على:

أ) طفرة الانتقال. ب) الطفرة الجينيّة.

جـ) تغيّر عدد كروموسومات المجموعة الكروموسوميّة. د) تعدّد المجموعة الكروموسوميّة.

٧. ما العلامة الجينيّة؟

أ) المكان على الكروموسوم الذي تقطع فيه إنزيمات التقطيع.

ب) تسلسل معيّن من النيوكليوتيدات.

جـ) مادة متلألئة تستعمل لتحديد موقع الجين.

د) إنزيم لقطع DNA.

٢- علام ينصّ قانون انعزال الصفات؟

٣- فسّر سبب ولادة ثلاثة أطفال ذوي عينين زرقاوين، وطفل واحد ذي عينين عسليتين من أبوين كليهما عسلي العينين بصورة غير نقية، علمًا بأنّ النسبة المتوقّعة هي ٣ عسلي العينين : ١ أزرق العينين.

٤- إذا أجري تلقيح بين نبات بازيلاء طويل الساق نقي مع نبات بازيلاء قصير الساق، أجب عمّا يأتي:

أ) ما الطرازان الجينيان للأبوين؟

ب) ما الطرز الجينية، والطرز الشكلية لأفراد الجيل الأول؟

جـ) ما الطرز الجينية، والطرز الشكلية للأفراد الناتجة من تزاوج أفراد الجيل الأول ذاتيًا؟

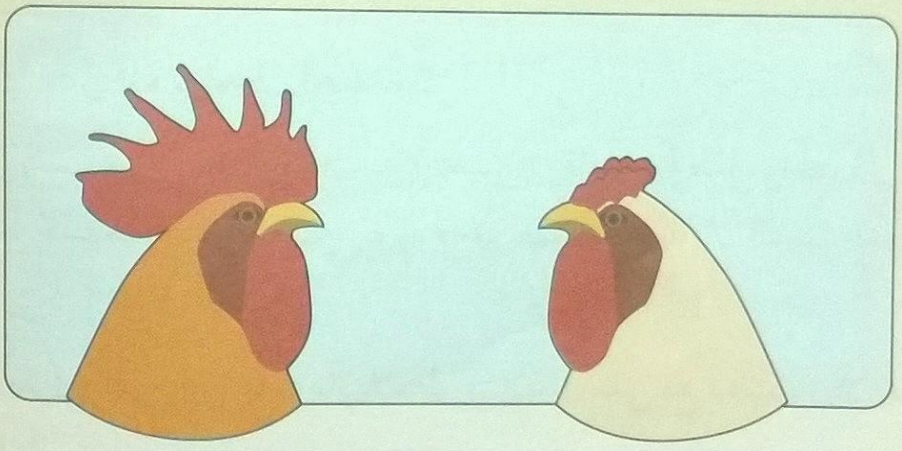
٥- ما لون ريش الأفراد التي تنتج من حالات تزاوج دجاجة أندلسيّة ريشها رمادي مع كلٍّ من الديوك الآتية:

أ) ديك أسود الريش.

ب) ديك رمادي الريش.

جـ) ديك أبيض الريش.

٦- تزاوج ديكان (أ) و(ب) مع دجاجتين (ج) و (د). وكانت أرجل الطيور الأربعة مغطاة بالريش وأعرافها باسلائية،لاحظ الشكل(١-٣٩). أعطى الديك (أ) مع كلا الدجاجتين أفرادًا أرجلهم جميعها مغطاة بالريش، وباسلائية العرف، وأعطى الديك (ب) مع الدجاجة (ج) أفرادًا بعضهم ذات أرجل مغطاة بالريش وبعضهم عاري الأرجل، وكانت جميعها باسلائية العرف، ولكن أعطى مع الدجاجة (د) أفرادًا أرجلهم جميعها مغطاة بالريش، وبعضهم باسلائي العرف وبعضهم مفرد العرف. اكتب- باستخدام الرموز المناسبة -الطرز الجينيّة لكلٍّ من الطيور الأربعة؟



الشكل(١-٣٩): (أ) ديك باسلائي، (ب) ديك مفرد العرف.

٧- إذا تزوّج شاب فصيلة دمه AB فتاة فصيلة دمها O، ما فصائل الدم المتوقّعة لأطفالهما؟

٨- في معظم الحيوانات تكون نسبة الذكور إلى الإناث تساوي ١:١، ما تأثير كلٍّ ممّا يأتي على هذه النسبة:

أ) جين مميت متنحٍ مرتبط بالجنس على نسبة جنس الأفراد المتوقّع إنجابهم في الدجاج.

ب) جين مميت متنحٍ مرتبط بالجنس على نسبة جنس الأفراد المتوقّع إنجابهم في الإنسان.

٩- زوج وزوجته كلاهما طبيعي الإبصار، عندهما ابن مصاب بعمى الألوان، وله ابنة طبيعيّة الإبصار. ما الطرز الجينيّة المحتملة للزوجين وأبنائهما ؟

١٠- كيف يتمّ تحديد مواقع الجينات على خريطة الجينات؟

١١- يمكن الحد من انتشار مرض الثلاسيميا بتجنّب الزواج بين أفراد العائلات الحاملة للمرض. وضّح سبب ذلك.

١٢- قارن بين طريقة أخذ عينة من السائل الرهلي وطريقة أخذ عينة من الغشاء الكوريوني للحصول على خلايا الجنين من حيث:

أ) سرعة الحصول على النتائج.

ب) عمر الجنين عند أخذ العينة.

١٣- قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من النيوكليوتيدات، ونتجت قطع تحمل ترتيب القواعد النتروجينيّة الآتي:

GCCTTGG

TAAGCCGA

TGAATAA

CGATTAGCC

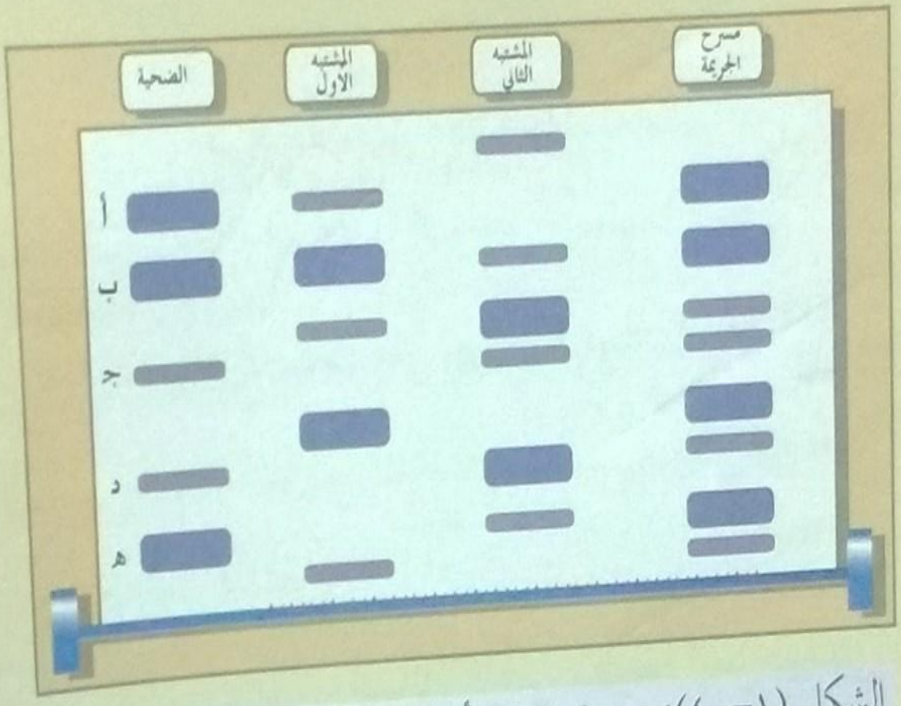
ما التسلسل الأصلي المحتمل لنيوكليوتيدات الجينوم؟

١٤- ما الفرق بين الخريطة الجينيّة والخريطة الفيزيائيّة للكروموسوم؟

١٥- اذكر خطوات آلية العلاج الجيني باستخدام ناقل فيروسي غير ضار؟

١٦- ما أهميّة بصمة DNA؟

١٧- يوضّح الشكل (١-٤٠) بصمة DNA لكلّ من قتيل وشخصين مشتبه بهما في جريمة القتل، وعينة من مسرح الجريمة، أيّ الشخصين المشتبه بهما ارتكب الجريمة؟ وضّح إجابتك.



الشكل (١-٤٠): بصمة DNA أخذت لقتيل، وعينة من مسرح الجريمة، وشخصين مشتبه بهما.

إجابات الأسئلة
الوَحدة الأولى

أسئلة الوَحدة الأولى

١- ١. ج (٢/١) ١- ٢. د (الجينات المميتة) ١- ٣. ج (X^RX^r) ١- ٤. د ١- ٥. ب (CDAB)
١-٦. ج تغير العدد الكروموسومي. ١-٧.جـ. جينات أو أجزاء منها تظهر بتأثير مواد متلألئة.

٢- ينص قانون انعزال الصفات أو قانون مندل الأول على أنه: "تنفصل أزواج الجينات المتقابلة عن بعضها بعضاً عند تكوين الجاميتات في عملية الانقسام المنصف".

٣- يمكن تفسير ذلك بناء على استقلالية الأحداث في احتمالاتها، إذ إن الأحداث السابقة لا تؤثر في احتمالات وقوع الأحداث التي تليها. أي أن كل عملية إنجاب تكون مستقلة في احتمالاتها عن أي عملية إنجاب أخرى.

٤- أ) الطرازان الجينيان للأبوين tt ، TT
ب) الطراز الجيني والطراز الشكلي لأفراد الجيل الأول Tt طويل الساق
جـ) الطرز الجينية لأفراد الجيل الثاني tt ٢Tt TT
الطرز الشكلية لأفراد الجيل الثاني ٣ طويل الساق : ١ قصير الساق

٥- أ) الطراز الجيني لكل من الأبوين BB X WB
الطراز الجيني للجاميتات (B) (B) (W)
الطرز الجينية للأفراد الناتجة BB BW
الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ١ رمادي : ١ أسود
ب) الطراز الجيني لكل من الأبوين BW X BW
الطراز الجيني للجاميتات (B) (W) (B) (W)
الطرز الجينية للأفراد الناتجة BB 2 BW WW
الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ٢ رمادي : ١ أسود : ١ أبيض
جـ) الطراز الجيني لكل من الأبوين BW X WW
الطراز الجيني للجاميتات (W) (B) (W)
الطرز الجينية للأفراد الناتجة WW BW
الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ١ رمادي : ١ أبيض

٦- سيرمز للجين وجود الريش على الأرجل (الأرجل المغطاه بالريش) بالحرف (R)، ولعدم وجوده (معرّاة الأرجل) بالحرف (r) وسيرمز لجين العرف الباسلائي بالحرف (B) وللعرف المفرد بالحرف (b). والجزء غير المعروف من الطراز الجيني سيرمز له بخط صغير (–). تشترك الطيور الأربعة بالطراز الجيني R–B–
وبما أن الديك (ب) أعطى مع الدجاجة (ج) أفرادا عارية الأرجل، فيجب أن يكو ن كلا الأبوين (ب، ج) غير نقيين لصفة وجود الريش على الأرجل (أي أن طرازهما الجيني لهذه الصفة Rr)
وبما أن الديك (ب) أعطى مع الدجاجة (د) أفرادا مفردة العرف فيجب أن يكون كلا الأبوين (ب، د) غير نقيين لصفة العرف البلاسلائي (أي أن طرازهما الجيني لهذه الصفة Bb)
ومن ذلك يكون الطراز الجيني للديك (ب) للصفتين معا RrBb
وبما أن الديك (ب) طرازه الجيني غير نقي لصفة وجود الريش على الأرجل، فإن الدجاجة (د) يجب أن تكون نقيه الطراز الجيني لهذه الصفة لعدم ظهور أي فرد معرّى الأرجل نتيجة تزاوجها مع الديك (ب).
وبما أن الديك (ب) غير نقي لصفة العرف الباسلائي، فيجب أن تكون الدجاجة (ج) نقية لهذه الصفة لعدم ظهور أي

إجابات الأسئلة الوَحدة الأولى

أسئلة الوَحدة الأولى

قرد مفرد العرف نتيجة تزاوجها مع الديك (ب)

وبما أن الديك (أ) لم يعطِ أفرادا معرّاة الأرجل مع الدجاجة (ج)، فيجب أن يكون نقي الطراز الجيني لصفة الأرجل مغطاة الريش لأن الدجاجة (ج) غير نقية لهذه الصفة ولكنه لم يعطِ مع الدجاجة (د) أفرادا عد منها مفرد، لذلك فهو نقي الطراز الجيني لصفة العرف الباسلائي، لأن الدجاجة (د) غير نقية لهذه الصفة.

مما سبق تكون الطرز الجينية للطيور الأربعة على النحو الآتي :

الديك (أ) RRBB

الديك (ب) RrBb

الدجاجة (ج) RrBB

الدجاجة (د) RRbb

٧- الطراز الجيني لكل من الأبوين ii X I^AI^B

الطرز الجينية للجاميتات (i) (I^A) (I^B)

الطرز الجينية للأفراد الناتجة I^Ai I^Bi

الطرز الشكلية للأفراد الناتجة فصيلة الدم A ، فصيلة الدم B

٨- أ) تزيد نسبة الذكور على نسبة الإناث، لأن وجود جين واحد عند الإناث يؤدي إلى موتها.

ب) تزيد نسبة الإناث على نسبة الذكور، لأن وجود جين واحد عند الذكور يؤدي إلى موتها.

٩- الطراز الجيني لكل من الأبوين X^RX^r X X^RY

الطراز الجيني للجاميتات (X^R) (X^r) (X^R) (Y)

الطرز الجينية للأفراد الناتجة X^RX^r X^RX^R X^RY X^rY

١٠- تحدد مواقع الجينات بمعرفة نسبة انفصال جينات الصفات المرتبطة، وتكرار حدوث التراكيب الجينية الجديدة، التي تعتمد على المسافة بين الجينات. وقد ثبت أن نسبة العبور الجيني بين أي زوج من أزواج الجينات ثابتة ومحددة، ذلك لأن كل جين له موقع ثابت ومحدد على الكروموسوم. لذلك، يمكن استخدام نسب العبور الجيني بين أزواج الجينات لحساب المسافة بينها، وترتيبها طوليا على الكروموسومات الحاملة لها.

١١- لأنه إذا تزوج المصاب من فرد آخر مصاب بالمرض نفسه أو حاملا له فإنه ينجب أفرادا مصابين بالمرض. إذ يورث عن طريق اجتماع جينين متنحيين، أي أنه لا بد أن تكون الأم حاملة للمرض والأب حاملا للمرض أيضا حتى يتم إنجاب طفل مصاب بهذا المرض.

١٢-

بين الاسبوعين الرابع عشر أو السادس عشر	أسابيع عدة	عينة من السائل الرهلي
بين الأسبوعين الثامن والعاشر	ساعات عدة	عينة من الغشاء الكوريوني

١٣- يتم ترتيب القطع حسب مناطق التداخل من الأطراف :

GCCTTGG

CGATTAGCC

TAAGCCGA

TGAATAA

منطقة تداخل

ثم يتم التوصل إلى التسلسل الأصلي المحتمل للقواعد النتروجينية وهو :
TGAATAAGCCGATTAGCCTTGG
ولا يتم تكرار القواعد النتروجينية في منطقة التداخل

١٤- **الخريطة الجينية** هي تحديد موقع الجينات على الكروموسوم وبعدها عن بعضها البعض باستخدام علامات جينية.
الخريطة الفيزيائية هي تقطيع الكروموسوم إلى قطع بوساطة أنزيمات تقطيع للحصول على مناطق تداخل بين هذه القطع.

١٥- أ - إدخال القطعة الجينية المحتوية على الجين السليم إلى الفيروس.
ب- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة، ثم تنميتها في وسط غذائي، وبعد ذلك يضاف إليها الفيروس المعدل جينيا فيهاجم خلايا العظم المصابة، بعد ذلك يتم إندماج المادة الوراثية للفيروس المعدل جينيا مع المادة الوراثية لخلايا نخاع العظم.
جـ- حقن الخلايا المعدلة جينيا في نخاع عظم المريض.

١٦- إن أهمية البصمة الوراثية تكمن في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة، وفي حالات الجريمة يمكن تحديد المجرم أو نفي التهمة عنه، وفي حالات إثبات الأبوة لطفل معين، حيث تجري مقارنة بين DNA الطفل وكلا الأبوين، ويجب أن يتوافق جزء من DNA الطفل مع DNA الأم، والجزء الآخر مع DNA الأب.

١٧- المشتبه الأول، من خلال العينات تم الحصول على سلاسل DNA من المادة الوراثية للعينات، وتقطيعها في مواقع معينة إلى أجزاء بوساطة إنزيمات خاصة مختلفة في الحجم والطول، ثم فصل القطع الكروموسومية بوساطة التيار الكهربائي المار في المادة الهلامية.
ظهور القطع بعد ذلك على شكل مجموعات من الخطوط على صورة بوساطة الأشعة السينية (Xray) ثم تقارن مجموعات الخطوط للعينات والعينات القريبة أكثر من بعضها هي التي تحدد المرتكب للجريمة. لاحظ أن العينة من مسرح الجريمة قريبة جدًا من عينة المشتبه الأول والضحية، يظهر الشكل أن الجزء ب من الضحية موجود في مسرح الجريمة بالإضافة إلى الجزء أ و جـ ، كما يظهر في الفصل الهلامي الموضح في الشكل جزئين يقعان بين د و هـ وموجودين عند المشتبه الأول في مسرح الجريمة، في حين أن قطع DNA الخاصة بالمشتبه الثاني يصعب إيجادها.

أحمد العلي