ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

الطـفـــرة

تعريف الطفرة

هي ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء، نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها، أو التغير في تركيب الجين، أو موقعه على الكروموسوم. وقد تكون هذه الطفرات مفيدة للكائن الحي حيث تعد مصدراً للتغيرات التي تمكّن الكائن الحي من التكيّف 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 ـ الأشعة السينية ٢ ـ بعض العقاقير ٣ ـ أخطاء تحدث أثناء تضاعف DNA

أنواع الطفرات (بشكل عام)

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

٢) <u>الطفرات الجينية</u> أو (الطفرات النقطية):

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

<u>أولاً: الطفرات الكروموسومية: وتشمل</u>

أ) الطفرات التي تحدث في تركيب الكروموسوم

ب) الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

الطـــفـــرة

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: وتقسم إلى نوعين

١- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية.

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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

الطـــفـــرة

١ـ 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 (٢ن).

آلية حدوث التعدد الكروموسومي

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

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

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

سؤال (٢): (يلجأ المزارعون أحياناً إلى استخدام مواد كيميائية مثل الكولشسين) فسّر ذلك ؟

وذلك للحصول على نباتات متعدد 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.

٢ـ 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 اقل 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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

الطـفـــرة

ثانياً: الطفرات الجينية (الطفرات النقطية).

وهي عبارة عن تغيرات تحدث في ترتيب القواعد النيتروجينية في جزيء الـ DNA مما يغير من نمط الرسالة التي ستنقل 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 يغيّر 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 بسب:

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 تكوّن البروتين.

ORIGINAL

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

الطـفـــرة

٢) <u>طفرة إزاحة نيوكليوتيدات</u>: 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 : <u>يكون التأثير كبيراً</u>: ويحد ث ذلك بسبب:

١) تغيَر في تسلسل الشيفرات التي يحملها (mRNA) مما يؤدي إلى تغيَر تسلسل بناء الحموض الأمينية المكونة للبروتين الناتج (لأن قراءة الشيفرة الثلاثية سيطرأ عليها تعديل)

٢) توقف بناء سلسلة عديد الببتيد الناجمة عن شيفرة إيقاف مبكَر.

ثانياً : <u>يكون التأثير قليلاً نسبياً</u> : وذلك

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

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

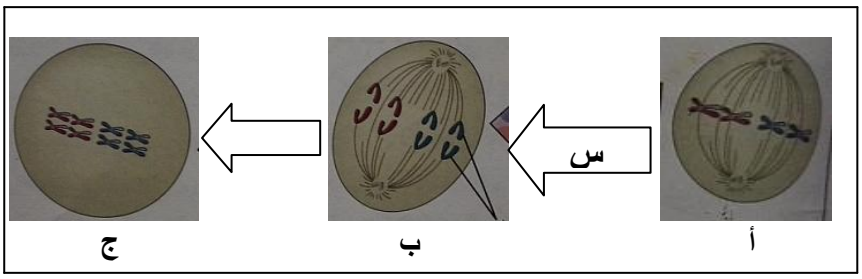
البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٦

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



١ـ ما نوع الانقسام الذي حدثت فيه الطفرة؟

٢ـ ما العملية التي حدثت في المرحلة المشار إليها بالرمز (س)؟

٣ـ ما ادوار الانقسام في كل من الخليتين المشار اليها بالرمزين (أ و ب)؟

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

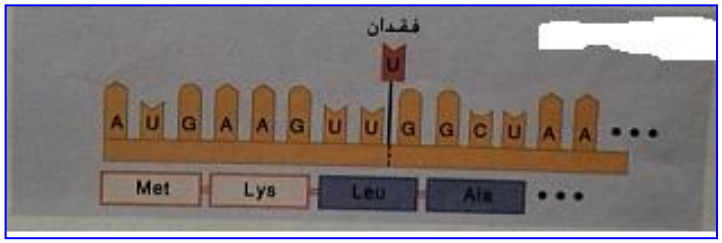
٥ـ بماذا تمتاز النباتات الناتجة عن مثل هذه الحالة؟

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.

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



ـ ما نوع الطفرة التي حدثت؟

ـ ما تأثيرها في البروتين الناتج؟

ـ اكتب ترتيب القواعد النيتروجينية على السلسلة الأصلية لجزيء mRNA قبل حدوث الطفرة عليها؟

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

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

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

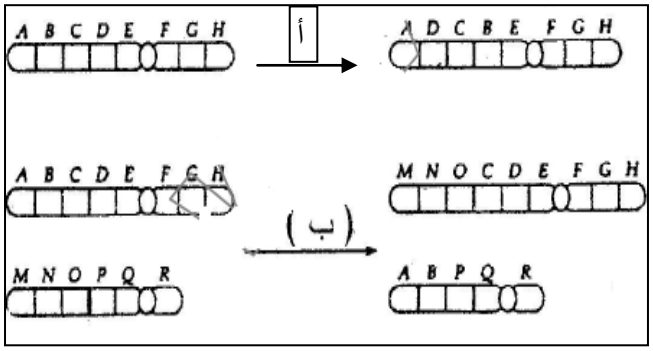
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٤

أ) يمثل الشكل المجاور بعض انواع الطفرات الكروموسومية، والمطلوب



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

٢ـ ما سبب الطفرات الكروموسومية في كل من الحالتين الآتيتين

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

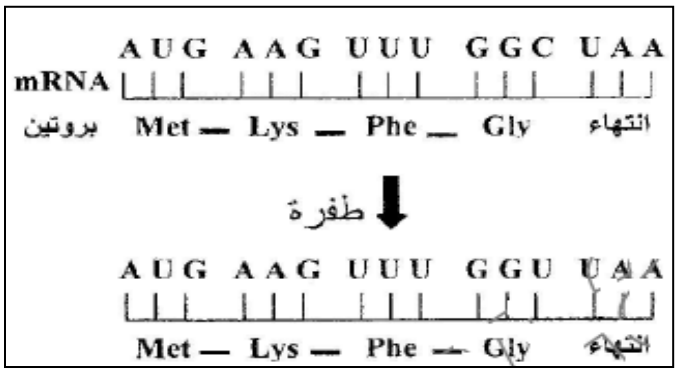
* تضاعف المجموعة الكروموسومية (4n) التي تحصل اثناء الانقسام المتساوي؟

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

١ـ صنّف الطفرات الآتية التي تؤثر في تركيب الكروموسوم الى طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه، أو طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:

* طفرة إضافة * طفرة فقد * طفرة انقلاب

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



١ـ ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية؟

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

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

سؤال وزارة: ٢٠١٣

أ) كيف تؤدي الطفرات على تغير في عدد المجموعات الكروموسومية إلى تكوين جاميتات ثنائية المجموعة الكروموسومية (2n)؟
ب) قارن بين طفرة 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 الجاميتات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الاخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية.

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

سؤال وزارة: ٢٠١١

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

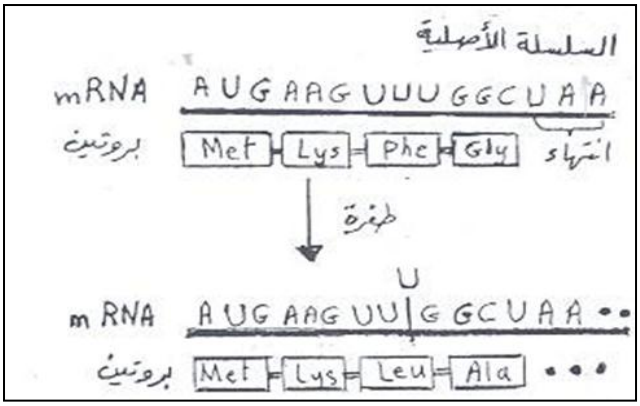
أ) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصّف في خلايا الأب أو الأم.
ب) انتقال القطعة الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.
ج) انفصال الكروماتيدات الشقيقة أثناء الانقسام المتساوي دون انقسام السيتوبلازم.

سؤال وزارة: ٢٠١٠ / ٢٠١١

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



aabu33@yahoo.com
استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار
٠٧٩٦٧٨٧٣٦٢ / ٠٧٨٦١٥٠٢٦٠

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الطفرات

ب) فسّر ما يلي:

تستخدم مادة الكولشسين 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:

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

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

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

١ـ ماذا يقصد بكل منهما؟
٢ـ 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:

١ـ اذكر سببين لحدوثها؟ **٢ـ ما أنواعها**

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

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 الكلي: (٤٧) كروموسوم.

الأعراض

١- قصر القامة وامتلاؤها. ٢- عدم نمو القلب طبيعياً. ٣- وجود ثنية إضافية على الجفن.
٤- قدرات عقلية محدودة.

استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار
aabu33@yahoo.com
٠٧٩٦٧٨٧٣٦٣ / ٠٧٨٦١٥٠٣٦٠

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

٢) متلازمة ادوارد (حالة نادرة الحدوث)

كيف تنتج هذه الحالة؟

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

الأعراض

١- قدرات عقلية وجسمية محدودة
٢- اختلالات في القلب والكليتين

٣) متلازمة باتو (حالة نادرة الحدوث)

كيف تنتج هذه الحالة؟

تنتج من إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم (١٣)

الأعراض

١- قدرات عقلية وجسمية محدودة
٢- الإصابة بالعمى
٣- زيادة في عدد الأصابع
٤- الشفة العليا مشقوقة وكذلك سقف الحلق
٥- غالباً الأطفال المصابون يموتون بعد ساعات من الولادة

ORIGINAL

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

ولكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

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 لكلي: (٤٧) كروموسوم.

الأعراض ١) ذكر عقيم. ٢) نقص في نمو الأعضاء الجنسية.

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

٣) الأنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي:

كيف تنتج الحالة؟

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

* الطراز الكروموسومي والجنس: (XXX) أنثى
* عدد الكروموسومات الجنسية: (٣) كروموسومات
* عدد الكروموسومات الجسمية: (٤٤) كروموسوم
* عدد الكروموسومات الكلي: (٤٧) كروموسوم

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

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

ولكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

ORIGINAL

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.

الاختلالات الوراثية عند الإنسان

ب- فينل كيتونيوريا

وراثة المرض: ينتج عن وجود زوج من الجينات المتنحية.

فسيولوجية المرض:

١) ينتج هذا المرض من طفرة في جين متنحي مسؤول عن إنزيم له دور مهم في ايض الحمض ألأميني(فينيل الانين) إلى الحمض ألأميني (تايروسين) .

٢) يؤدي ذلك إلى تراكم الحمض الأميني (فينيل ألانين) في الدم وتحوله إلى مواد كيميائية سامة.

أعراض الإصابة:

١- يكون المصاب ذا قدرات عقلية محدودة ٢- شحوب لون الجلد والشعر ٣- صغر حجم الرأس

٤- عند الولادة الأشخاص الحاملين لجينين المرض بصورة نقية يبدون طبيعيين ولا يلاحظ الأهل أعراض المرض إلا بعد حوالي (٦ شهور).

الوقاية والعلاج:

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

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

العلوم الحياتية

البيولوجيا

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

2016

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٦

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

سؤال وزارة: ٢٠١٥

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

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

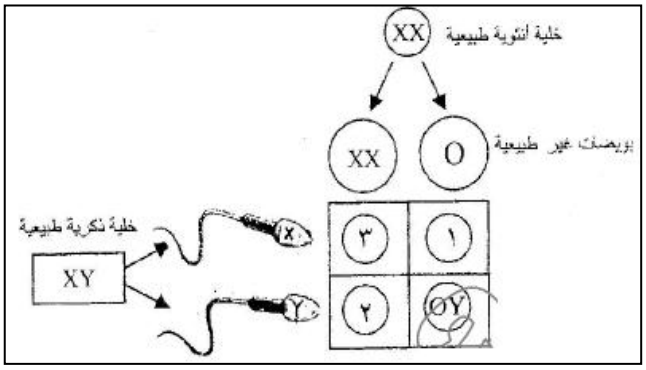
ب) وجود أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي (فسّر ذلك)؟

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

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

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

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

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

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

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

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

* متلازمة تيرنر * متلازمة كلينفلتر

٢ـ ما الأعراض التي تظهر على الأشخاص المصابين بمرض كيتونيوريا؟

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

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

سؤال وزارة: ٢٠١٣

أ) ترتبط الاختلالات الوراثية عند الانسان 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.

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

aabu33@yahoo.com
استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار
٠٧٩٦٧٨٧٣٦٣ / ٠٧٨٦١٥٠٣٦٠

ORIGINAL

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١٢

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

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

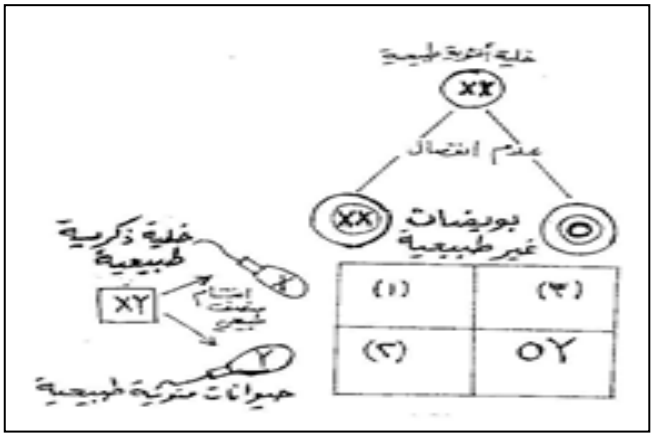
اكتب ما تمثله الأرقام (١، ٢، ٣، ٤، ٥)

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

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

سؤال وزارة: ٢٠١١

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



١- لماذا يموت الجنين الذي طرازه الكروموسومي الجنسي OY في مراحل جنينية مبكرة؟

٢- ما الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣)؟

٣- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (١)؟

٤- ماذا يسمى الاختلال الوراثي في الحالة رقم (٢)؟

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠١١

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

ب) فسّر ما يلي:

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

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

سؤال وزارة: ٢٠٠٨ / ٢٠١٠

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

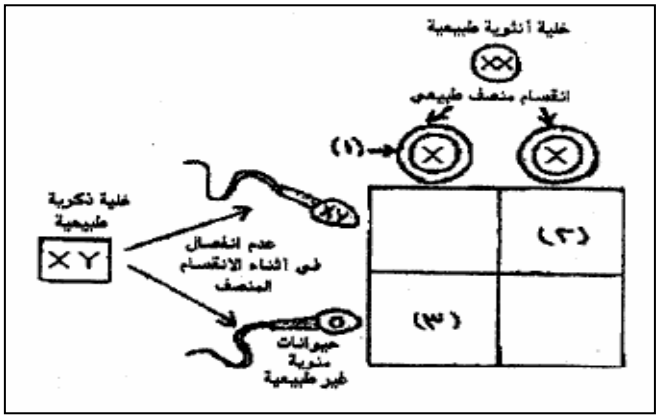
١ـ الثلاسيميا ٢ـ متلازمة ادوارد ٣ـ متلازمة تيرنر ٤ـ فينل كيتونوريا

سؤال وزارة: ٢٠١٠

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

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

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



١ـ ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (١)؟
٢ـ اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣)؟
٣ـ ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٢)؟
٤ـ حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣)؟

استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار
aabu33@yahoo.com
٠٧٩٦٧٨٧٣٦٣ / ٠٧٨٦١٥٠٣٦٠

ORIGINAL

ولكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

ولكم نستهم مسيرة النجاح

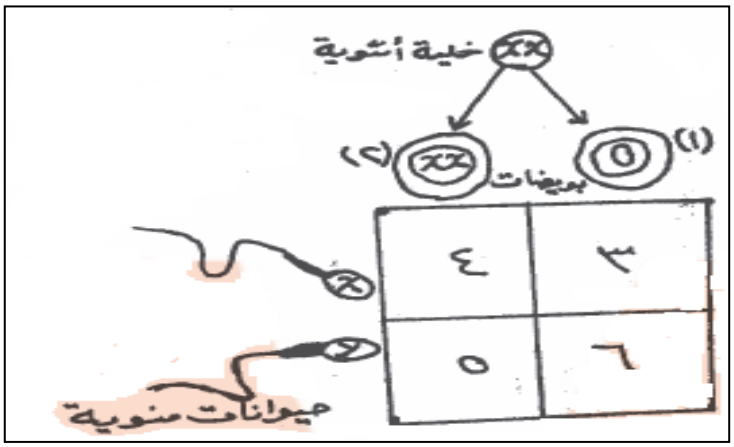
البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

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)؟

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

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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

سؤال وزارة: ٢٠٠٧

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

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

متلازمة داون
متلازمة تيرنر
العبور الجيني
الكولشيسين
متلازمة كلينفلتر

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

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

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

١- اتحاد بويضة خالية من الكروموسوم الجنسي (X) مع حيوان منوي (X)؟
٢- اتحاد بويضة (X) مع حيوان منوي (X)؟
٣- تراكم الحمض الأميني فينل الأنين 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؟

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

أسئلة وزارة متنوعة على الاختلالات الوراثية عند الإنسان

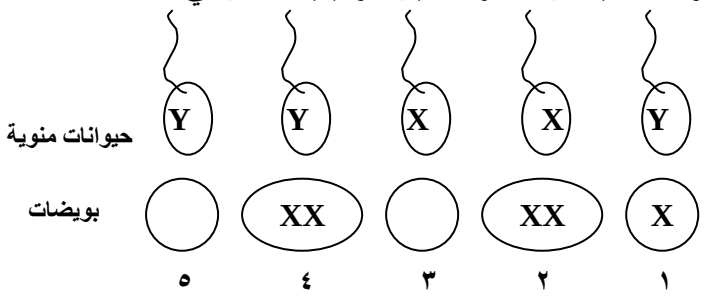
سؤال وزارة: ٢٠٠٥ / ٢٠١٥

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: ٢٠٠٠ / ٢٠١٦

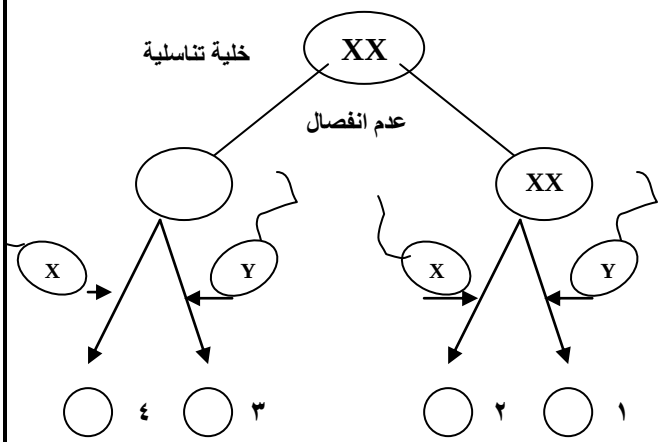
يمثل الشكل المجاور اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، ادرسه جيداً وأجب عما يأتي:



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

سؤال وزارة: ١٩٩٩

في الشكل المجاور:



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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

ولكم نسنهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

ORIGINAL

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 انتشارا 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 الإختلالات الكروموسومية إن وجدت.
٦- كذلك عمل فحوصات كيموحيوية لهذه الخلايا لتشخيص بعض الاختلالات الوراثية.

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

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 الاختلالت الوراثية عند الجنين في رحم امة؟

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:

١- فترة الحمل التي يتم أجراء الفحص فيها؟ ٢- سرعة الحصول على النتائج؟

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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

الاستشارة الوراثية

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

الإجابة: وذلك من اجل الحفاظ على أجيال سليمة العقل والجسم.

سؤال: مم تتكون مجالس الاستشارة الوراثية؟

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

سؤال: ما الهدف من الاستشارة الوراثية؟

الإجابة: تهدف إلى تقديم خدمات عدة منها:

١- إرشاد المقبلين على الزواج وكذلك المتزوجين 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 المبكّر.

سؤال وزارة: ٢٠٠٩

ما أهداف الاستشارة الوراثية؟

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

أولا : الجينوم البشرى

سؤال: ما المقصود بالجينوم البشري؟

الإجابة: مجموعة المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة.

سؤال: ما هو مشروع رسم خريطة جينات الإنسان؟

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

سؤال: ما هي خطوات رسم خريطة الجينوم البشري؟

الإجابة: ١- رسم خريطة وراثة خلوية

٢- رسم خريطة جينية

٣- رسم خريطة فيزيائية

٤- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في الـ (DNA)

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

دراسة كل خطوة على حدا

أ) خريطة الوراثة الخلوية:

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

ب) الخريطة الجينية:

١ـ تظهر فيها آلاف العلامات الجينية بتأثير المواد المتلألئة مرتبه على الكروموسوم(قد تكون لجينات أو أجزاء منها.
٢ـ تساعد هذه الخريطة على تحديد مواقع جينات معينة بشكل دقيق

ج) الخريطة الفيزيائية:

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

د) تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية:

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

سؤال: ما أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية ؟

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

ORIGINAL

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ثانياً: العلاج الجيني

سؤال: ما المقصود بالعلاج الجيني؟

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

أنواع العلاج الجيني

١ـ العلاج الجيني للخلايا الجنسية:
يتم فيه تغيير جينات الجاميتات أو البويضة المخصبة ، لذا يورث للأجيال التالية.
٢ـ 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

١ـ نقل الجينات اللازمة إلى الخلايا المريضة بواسطة نواقل عدة (منها الفيروسات المعدلة جينياً).
٢ـ يشترط في نجاح هذه المعالجة أن تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض (مثل الخلايا الجذعيّة في نخاع العظم) لماذا؟

أ- لأنها تنتج خلايا الدم.
ب- وتنتج جميع خلايا المناعة في الجسم.

آلية المعالجة الجينية

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

٢ـ 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.

٣ـ تحقن الخلايا المعدلة جينياً في نخاع عظم المريض.

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى /الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

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 داخلة.

٢- اندماج المادة الوراثية الجديدة مع مادته الوراثية.

٣- عند إدخال الفيروس الحامل للجين السليم إلى خلايا المريض، تترجم هذه الخلايا في عملية بناء البروتين.

٤- ينتج من الترجمة تكوّن المادة العلاجية المطلوبة التي لم يكن باستطاعة خلايا المريض إنتاجها في السابق.

aabu33@yahoo.com

استاذ العلوم الحياتية: رامـــي نصـــار

٠٧٩٦٧٨٧٣٦٣ / ٠٧٨٦١٥٠٣٦٠

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

ثالثاً: بصمة DNA

علل: لا تمثل نتائج الفحوص المخبريّة للدم أو الأنسجة دليلا كافيا على مرتكب الجريمة؟
الإجابة: لان الكثير من الناس لهم نفس فصيلة الدم، أو لديهم نفس نوع الأنسجة.

علل: تستخدم تكنولوجيا البصمة الوراثية لتعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة؟
الإجابة: لان 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 الأخر 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 لأخر (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 معينه.
ج- يحدد البعد الذي تتحركه هذه القطع حسب طول كل قطعة وشحنتها.

٦- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متلألئة ، 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

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

ولكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

رابعاً: الأطعمة المعدلة جينياً

سؤال: ما هي الخصائص التي قام علماء التكنولوجيا الحيوية الزراعية بتغير 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.

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

سؤال وزارة: ٢٠١٦

أ) وضّح المقصود بالعبلاج الجيني؟

ب) قارن بين تكنولوجيا الجينوم البشري وتكنولوجيا بصمة DNA من حيثالهدف من كل منها؟

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

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

سؤال وزارة: ٢٠١٥

أ) عرّف الفصل الكهربائي الهلامي؟

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

سؤال وزارة: ٢٠١٤

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

ATGGTTAGA ، AGATAGTT ، TTTATCC

المطلوب:
١- حدد مناطق التداخل في سلسلة القواعد النتيتروجينية 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؟

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح

البيولوجيا

2016

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

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

ج) ماذا يشترط في كل من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية الاتية:
١) اثبات الأبوة لطفل معين عند مقارنته الـ DNA الطفل مع كلا الأبوين في بصمة DNA.
٢) الخلايا المستقبلة للجين السليم لاستمرار نجاح المعالجة الجينية.

سؤال وزارة: ٢٠١١

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

ب) استمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجذعيّة 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 بخطوات 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 تخوفا من الأطعمة المعدلة جينيا ؟

ORIGINAL

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

العلوم الحياتية

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

(تطبيقات في الوراثة)

وبكم نستهم مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

اسئلة وزارة متنوعة على بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

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: ٢٠٠٩/ ٢٠١٥

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 ؟

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- فسّر ما يلي:
تستخدم بصمة ال DNA أو البصمة الوراثية في مجال تعرّف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة

سؤال وزارة: ٢٠٠٨

قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من النيوكليوتيدات جينوم ما، فنتجت قطع تحمل الترتيب الأتي للقواعد النيتروجينية:
(CGCCATCAGT , ACGATACTGGT , AGTCCGCTATACGA) 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؟

وبكم نستمر مسيرة النجاح
البيولوجيا
2016

بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية فى الوراثة

الأبعاد الأخلاقية لتطبيقات علم الوراثة

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

١- وضع معايير وضوابط للحد من خطورة التلاعب بالجينات، وذلك بما يلي:

أ- بتصميم مختبرات خاصة للأبحاث المتعلقة بالجينات.
ب- تطبيق إجراءات تمنع من تسرب البكتيريا أو الفيروسات التي تحمل جينات غريبة عنها، وانتشارها.

٢- الاحتفاظ بمصادر الأصول الوراثية 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 بحته، أو استجابة لإغراءات الشركات العملاقة في الدول الصناعية الكبرى دون اعتبار لتأثيرات سلبية محتملة على البيئة أو الكائنات الحية.
٥- تعزيز أشكال التعليم والتدريب في مجالات التكنولوجيا الحيوية، ونشر الوعي بها بوسائل الإعلام المختلفة.

انتهت بحمد الله

Teacher: D. Rami .M. Nassar

From # QF44-42Rev.