الدليل

في

العلوم الحياتية

للصف الثاني الثانوي

علمي-اقتصاد منزلي-زراعي

تطبيقات في علم الوراثة،

وملخص أسئلة سنوات سابقة بالفصل.

إعداد الأستاذ: معتصم عبود

٠٧٧٧٧٧٢٥٤٤

مركز جو أكاديمي - عمان

مركز امتياز الثقافي - مادبا

مركز حمورابي الثقافي - سحاب

تطلب من المكتبات

الخواجا(المقابلين)-الأوابين(الوحدات)-شومان(مادبا)

عدي(جبل النزهة)-غسان(الياسمين)

المواقع الالكترونية

جو أكاديمي/الأوائل/توجيهي أكاديمي/توجيهي الأردن

اولا: الطفرات:

عبارة عن ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها أو تغير في تركيب ألجين أو موقعة على الكروموسوم.

أسباب حدوث الطفرات:
١- عوامل فيزيائية و كيميائية (الأشعة السينية والعقاقير) .
٢- أخطاء التضاعف الذاتي للجزيء DNA.

تأثير الطفرات:
أ- ضارة (معظمها) .
ب- مفيدة.
ج- غير مؤثرة.

أهمية الطفرات:
١- مصدر تغير يمكن الكائنات الحية من التكييف في بيئتها .
٢- مصدر لظهور أنواع جديدة (أي أنها مهمة في عملية تطور الكائنات الحية).

أنواع الطفرات:
أ- الطفرة الكروموسومية . ب- الطفرة الجينية .

١- الطفرات الكروموسومية:

تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكر وموسومات .

أنوع الطفرات الكروموسومية:
أ- الطفرات التي تؤثر في تركيب الكروموسوم.
ب- الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات.

أ- الطفرات التي تؤثر في تركيب الكر وموسوم:

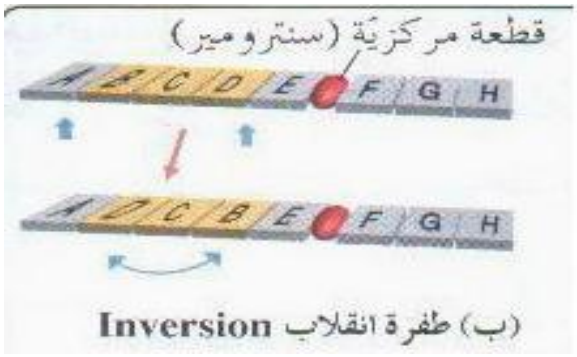
تغيرات دائمة تحدث أحيانا أثناء الانقسام الخلوي ، قد تنتج بفعل مسببات الطفرة المختلفة، ولهذا يحصل اضافة جين كامل او اكثر للكروموسوم، او فقدان جين او اكثر منه، او انعكاس جين او اكثر فيه،او انفصال جين او اكثر ليرتبط مع كروموسوم اخر غير مماثل له.

إشكال طفرات تغير تركيب الكر وموسوم:
١- فقد ٢- انقلاب ٣- إضافة ٤- انتقال

١- طفرة الفقد:
تنتج من انفصال قطعة عن كروم وسوم ومعها الجينات التي تحملها ثم التحام القطعتين من الطرفيين ، مما يسبب نقص في طول الكروموسوم.

٢- طفرة الانقلاب:

تحدث بسبب انقلاب جزء من الكروموسوم . فينعكس ترتيب الجينات في هذا الجزء ، لا يحدث أي تغير على طول الكروموسوم.



٣- طفرة الإضافة:

إضافة جزء من كروموسوم إلى كروموسوم أخر مماثل له مسببا زيادة في طول الكروموسوم،(يحدث تكرار للجينات على الكروموسوم).

٤- طفرة الانتقال:

انتقال قطعة من الكروموسوم (طرفية) إلى كروموسوم أخر غير مماثل له(لا يحدث تكرار للجينات على الكروموسوم).

ب - الطفرات التي تؤثر في عدد الكر وموسومات:

أنواعها:

١- تغير في عدد المجموعات الكر وموسومات.

٢- تغير في عدد كروموسومات المجموعة الواحدة بالزيادة أو النقصان.

١- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية:

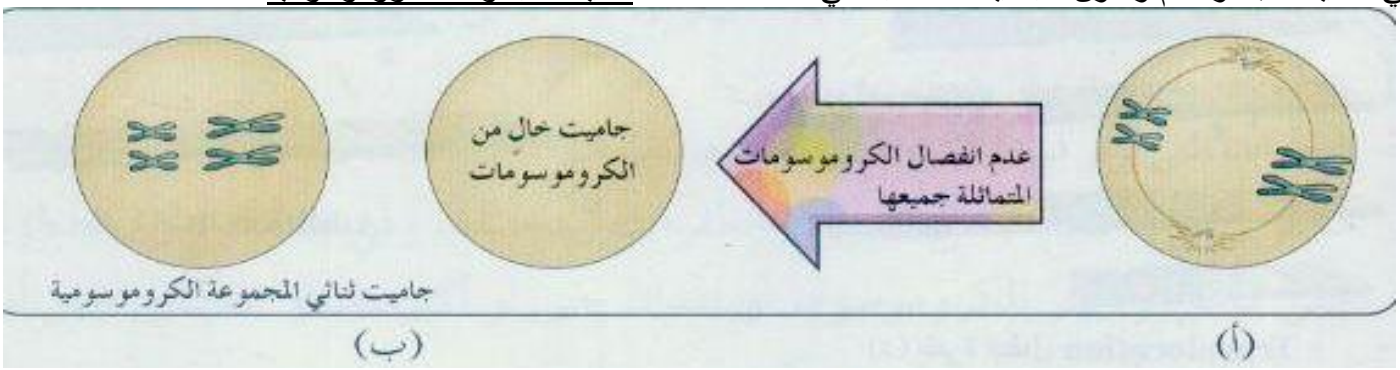
- يمكن حدوثها أثناء الانقسام المنصف أو أثناء الانقسام المتساوي.
- تنتج خلايا تحتوي على مضاعفات المجموعة الكروموسومية.

توضيح :

- الجاميتات الأحادية المجموعة الكروموسومية (١ن) تصبح ثنائية المجموعة الكروموسومية (٢ن).
- الخلايا الجسمية ثنائية المجموعة الكروموسومية (٢ن) تصبح رباعية المجموعة الكروموسومية (٤ن).

١) في حالة حدوث الطفرة أثناء الانقسام المنصف:

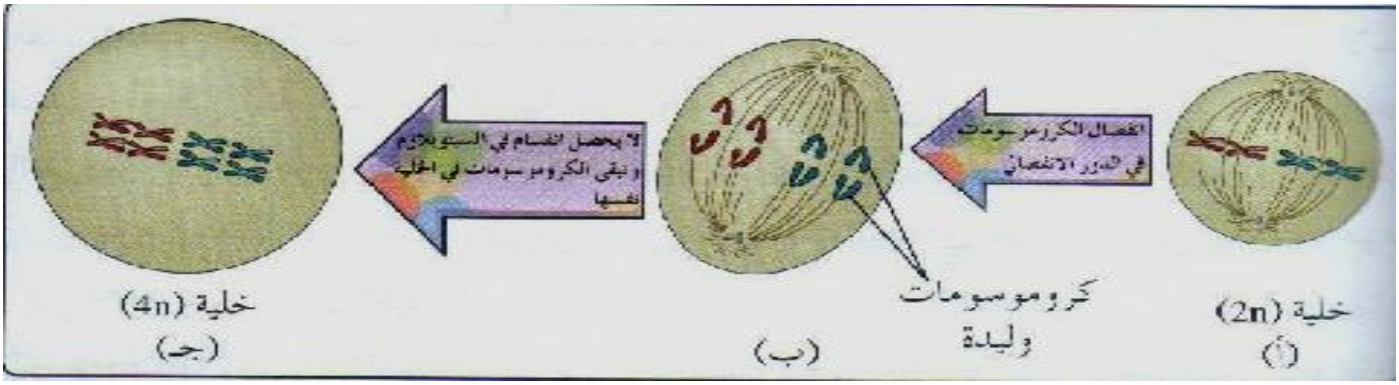
تنتج مثل هذه الطفرات في حال عدم انفصال جميع الكرموسومات المتماثلة أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف في خلايا الأب أو الأم وتكون الجاميتات الناتجة في مثل هذه الحال ثنائية المجموعة الكروموسومية.



ملاحظة : في حال تخصيب جاميت غير طبيعي ثنائي المجموعة الكروموسومية (٢ن) لأخر طبيعي احدي المجموعة الكروموسومية (١ن) ينتج فرد ذا خلايا ثلاثية المجموعة الكروموسومية (٣ن). (٢ن)+(١ن)=(٣ن).

٢) في حالة حدوث الطفرة أثناء الانقسام المتساوي :

يحدث هنا انفصال طبيعي للكروماتيدات الشقيقة لكن السيتوبلازم لا ينقسم، وبذلك تكون الخلية الناتجة رباعية المجموعة الكروموسومية (٤ن) .



يستخدم المزارعون مواد كيميائية مثل الكولشيسين **للحصول** على نباتات تكون المجموعة الكروموسومية في خلاياها مضاعفة بشكل تام **والسبب** في ذلك أن مادة الكولشيسين تمنع تكوين الخيوط المغزلية فتبقى الكر وموسومات في مركز الخلية .

تأثير مادة الكولشيسين:

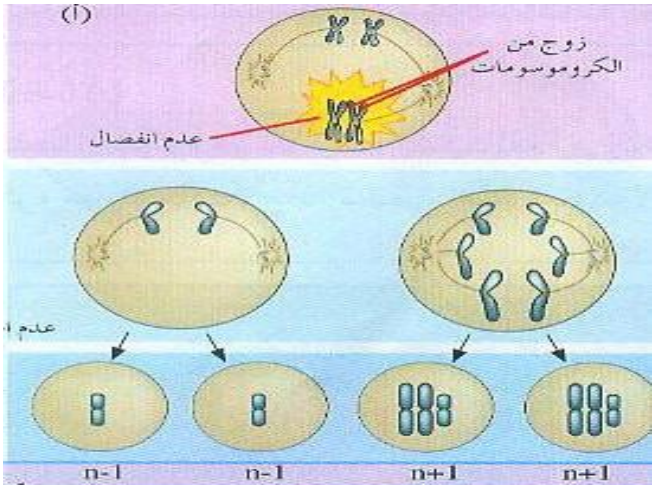
١- **تمنع** مادة الكولشيسين تكوين الخيوط المغزلية فتبقى الكر وموسومات في مركز الخلية.

٢- مميزات النبات الناتج من استخدام هذه المادة ثمار حجمها اكبر من الحجم الطبيعي رباعية المجموعة الكروموسومية.

٢-التغير في عدد كروموسومات المجموعة الواحدة بالزيادة أو النقصان:

- الجاميتات الناتجة قد تحتوي على كروموسومات اقل أو أكثر من العدد الطبيعي .
- تنتج هذه الطفرة عن عدم انفصال بعض أزواج الكر وموسومات المتماثلة الجسمية أو الجنسية أو الكروماتيدات الشقيقة.

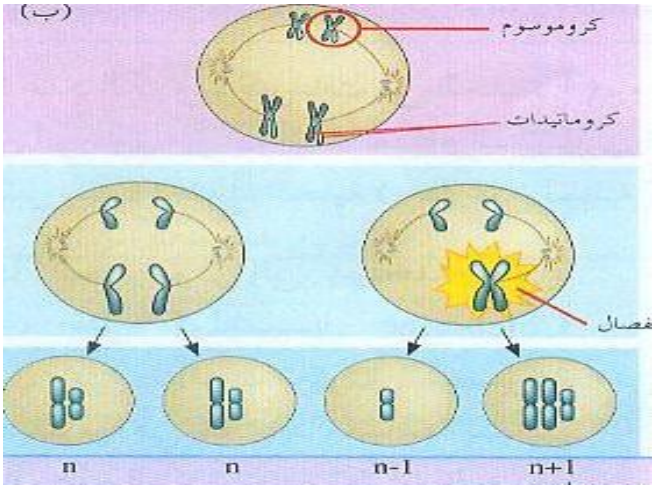
تحدث أثناء عملية الانقسام المنصف في المرحلة الأولى والمرحلة الثانية.



١- في المرحلة الأولى : لا ينفصل احد الكروموسومات أو بعضها عن الكروموسوم أو بعضها عن الكروموسوم المماثل له، مما يؤدي إلى ظهور جاميتات

١- أكثر من العدد الطبيعي (ن + ١)

٢- اقل من العدد الطبيعي (ن - ١)



٢- المرحلة الثانية : لا ينفصل الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما بعضا في احد الكروموسومات أو أكثر ، مما يؤدي إلى ظهور جاميتات

١- أكثر من العدد الطبيعي (ن + ١)

٢- اقل من العدد الطبيعي (ن - ١)

٣- جاميتات طبيعية(ن)

*** مشاركة مثل هذه الجاميتات (غير الطبيعية) في الإخصاب تؤدي إلى ظهور اختلالات وراثية لعدم احتواء الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكر وموسومات.

٢- الطفرات الجينية:

- ترتيب القواعد النيتروجينية على طول جزيء DND المكون للجين يحدد ترتيب الحموض الامينية في سلسلة عديد الببتيد لتكوين بروتين معين.
- أي تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية سيغير نمط الرسالة التي ينقلها جزيء (m-RNA) ، وبالتالي سيغير تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية وهذا ما يسمى بالطفرة الجينية أو النقطية.
- الطفرة الجينية تحصل على مستوى ألجين الواحد بإحداث تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة له.

أنواع ألطفرات الجينية :

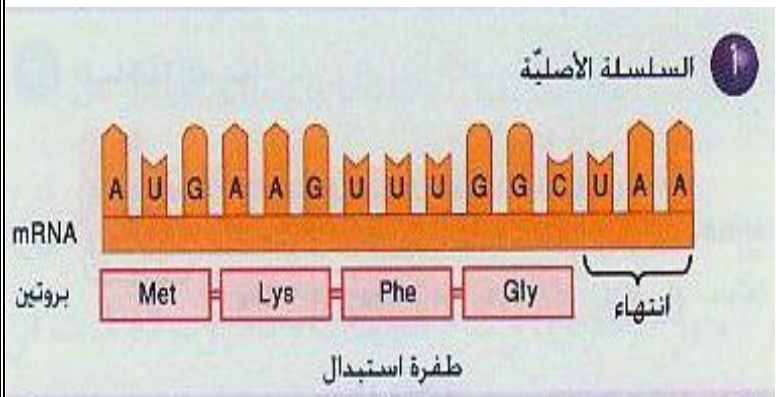
أ- طفرة استبدال النيوكلوتيدات ب- طفرة إزاحة النيوكلوتيدات

١- طفرة استبدال النيوكلوتيدات :

يستبدل فيها زوج من النيوكلوتيدات المتقابلة في جزيء DNA بزوج أخر . (زوج نيوكلويتدات بمعنى نيوكلوتيد من كل سلسلة من سلسلتي جزيء DNA) .

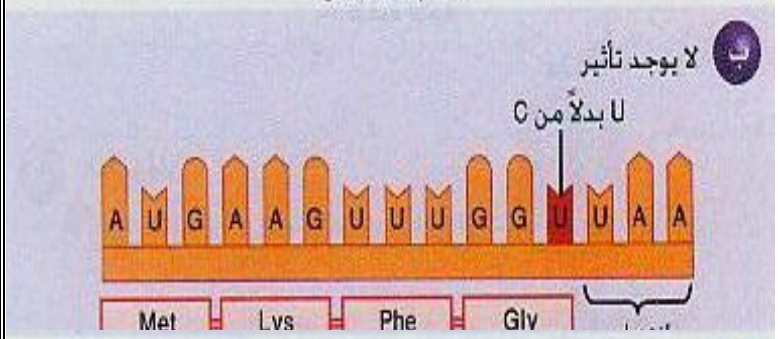
نواتج طفرة الاستبدال:

١- لا يوجد تأثير ٢- تأثير قليل ٣- تأثير كبير



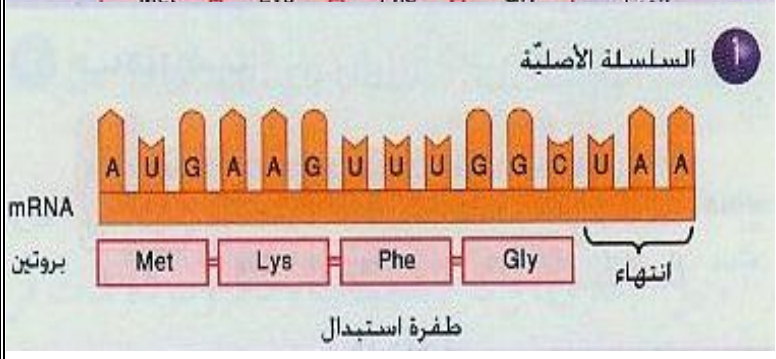
١- لا يوجد تأثير:

ويكون ذلك بحال استبدال زوج من النيوكولوتيدات المتقابلة للحمض الاميني نفسه بزوج أخر ، دون أن يتغير الحمض الاميني الناتج وذلك لان الحمض الاميني الواحد يمكن أن يمثل بأكثر من نوع واحد من الشيفرات.(أي أن للحمض أكثر من شيفرة(كودون))



توضيح:GGC شيفرة(كودون) لحمض الجلايسين.
GGU (تم استبدال C بـU)شيفرة لنفس الحمض.

*نلاحظ أن للحمض هنا أكثر شيفره لذلك التغير لا اثر له.

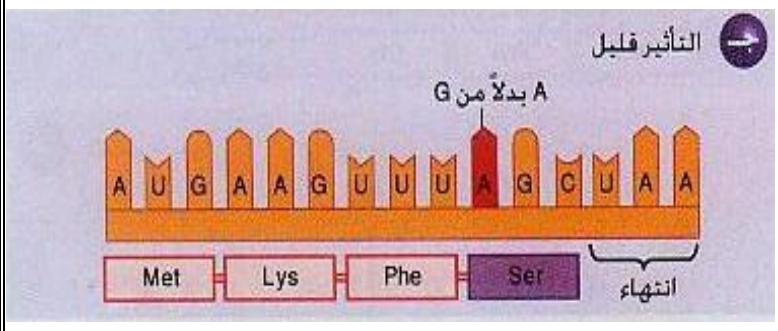


٢- تأثير قليل:

إذا حدث تغير في زوج واحد من النيوكلوتيدات نتج منه تغير حمض أميني واحد ، يكون التأثير قليل نسبيا لأحد السببين ...

١- الحمض الاميني الجديد له صفات مشابهة لصفات الحمض الاميني المستبدل .

٢- موقع الحمض الاميني الجديد في جزء غير حيوي من البروتين(حيث لا يكون الترتيب للحموض الامينية في هذا الجزء أساسيا في نشاط البروتين).



توضيح:GGC شيفرة (كودون) لحمض الجلايسينAGC (تم استبدال G بـA) شيفرة لحمض جديد له نفس الخصائص أو التغير في موقع غير أساسي في بناء ألبروتين.

٣- تأثير كبير:

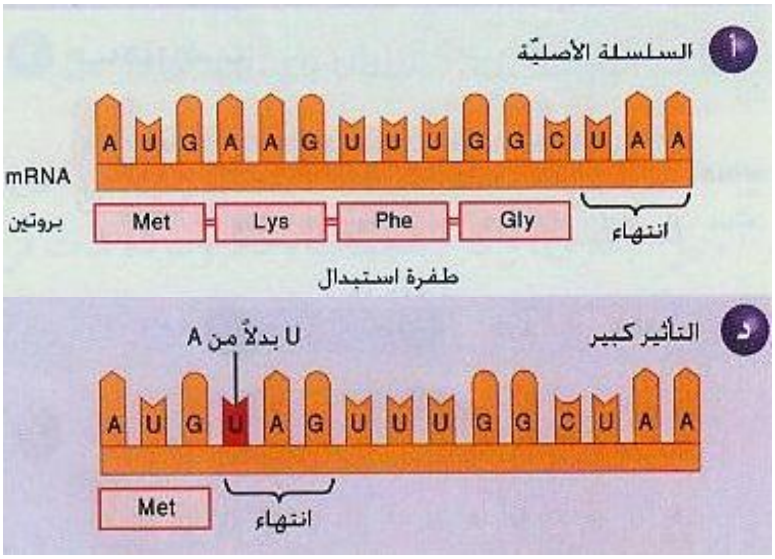
إذا حدث التغير في الجزء النشط من البروتين فينتج عن الطفرة :

١- تأثر نشاط البروتين.

٢- توقف بناء البروتين ككل فيؤثر في وظيفة الخلية.

مثال: AAG شيفرة (كودون) لحمض لايسين

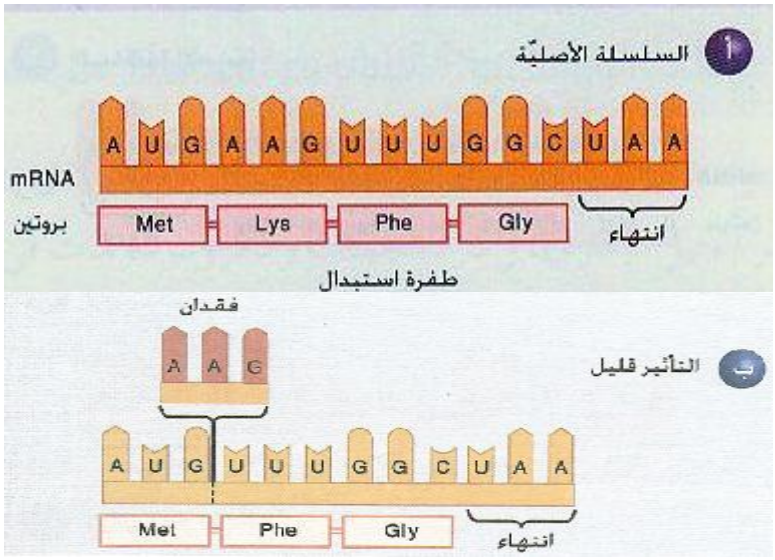
UAG (تم استبدال A ب U) شيفرة (كودون) توقف أو انتهاء لا تكون أي حمض وتوقف بناء البروتين.



٢ - طفرة إزاحة النيوكلوتيدات :

يتم فيها **إضافة** زوج أو عدد قليل من أزواج النيوكلوتيدات أو **فقدها** ويسبب ذلك .....

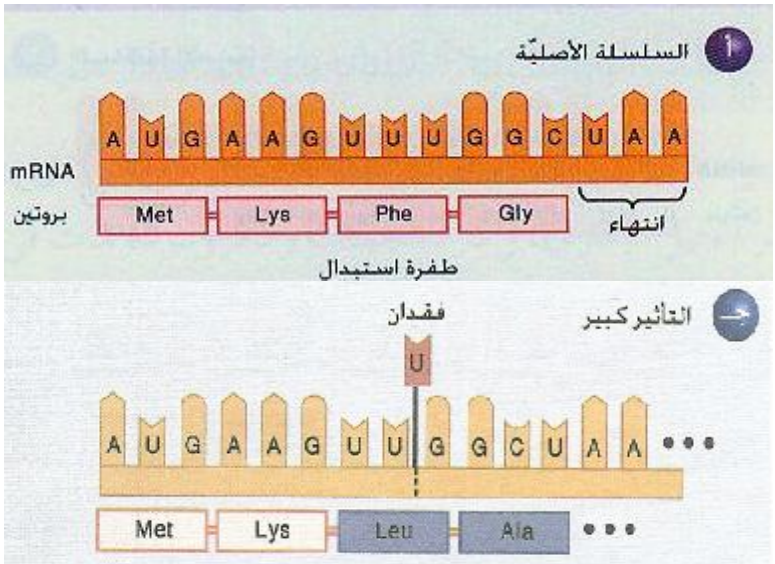
١- تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها m-RNA ، وهذا بدورة يؤدي إلى تغير في تسلسل أنواع الحموض الامينية المكونة للبروتين الناتج ، لان قراءة الشيفرة الثلاثية سيطرا عليها تعديل.



٢- قد يؤدي هذا إلى توقف بناء سلسلة عديد الببتيد الناجمة عن **شيفرة إيقاف مبكرا** ، أي يكون التأثير كبيرا.

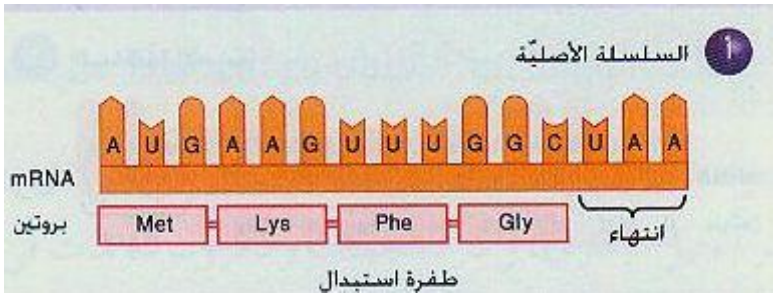
***عند دراسة الشكل نلاحظ ما يلي :

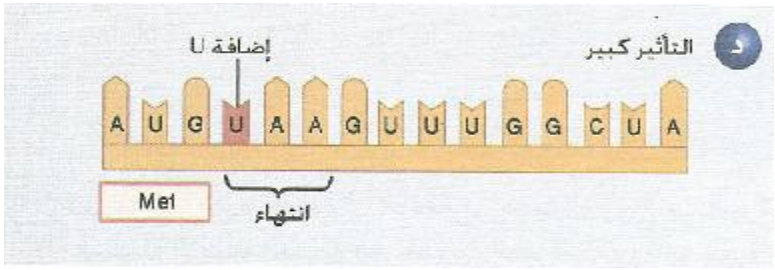
١- إضافة ثلاثة أزواج من النيوكلوتيدات (شيفرة واحدة) أو فقدها يتسبب في إضافة أو فقد حمض أميني واحد، فيكون التأثير قليل.



٢- تأثير طفرة الإزاحة الناجمة عن إضافة أو فقد زوج واحد من النيوكلوتيدات ، أو فقده على جزيء mRNA يسبب تغير كبير في نوع البروتين الناتج ، وذلك لحدوث تغير على طول السلسلة (تغير تسلسل الشيفرات كاملة).

٣- قد تؤدي أحيانا الإزاحة لإنتاج شيفرة (كودون) توقف (انتهاء) فتتوقف عملية بناء البروتين بالكامل وهذا طبعا تأثير كبير.





ثانيا: الاختلالات الوراثية عند الإنسان:

عوائق دراسة آلية توارث الصفات لدى البشر :

١- عمر الجيل البشري الطويل .

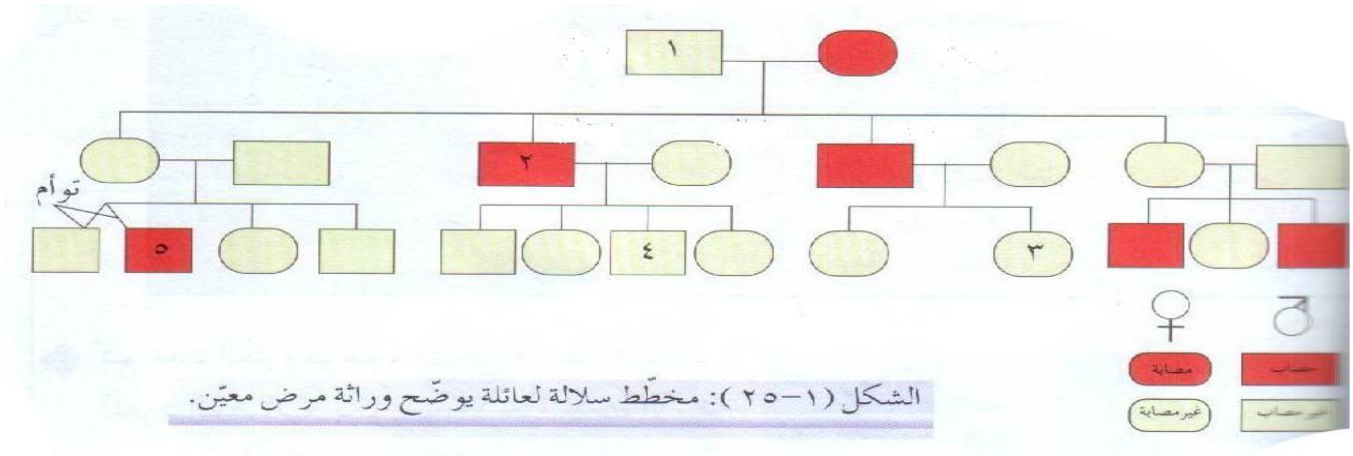
٢- كثرة وتعقيد عدد الكروموسومات والجينات .

٣- عدم مقدرة العالم على التحكم في اختيار الأزواج كما في دراساته التي يجريها على الكائنات الحية الأخرى.

*****تم التغلب على هذه العوائق من خلال :**

عمل مخطط سلالة العائلة من خلاله يتتبع العلماء ظهور صفات معينة أو عدم ظهورها في أفراد عائلات لأجيال عدة.

سؤال:الشكل أدناه عبارة عن مخطط سلالة عائلة لتوريث مرض ما والمطلوب حلل هذا المخطط باستخدام رموز مناسبة، ثم حدد أسائد جين المرض أم متنحي؟ ولم؟



الشكل (١-٢٥): مخطّط سلالة لعائلة يوضّح وراثة مرض معيّن.

الاختلالات الوراثية لدى الإنسان ترتبط بنوعين من الطفرات:

١- طفرة كروموسومية. ٢- طفرة جينية.

١-الاختلالات المرتبطة بالعدد الكروموسومي :

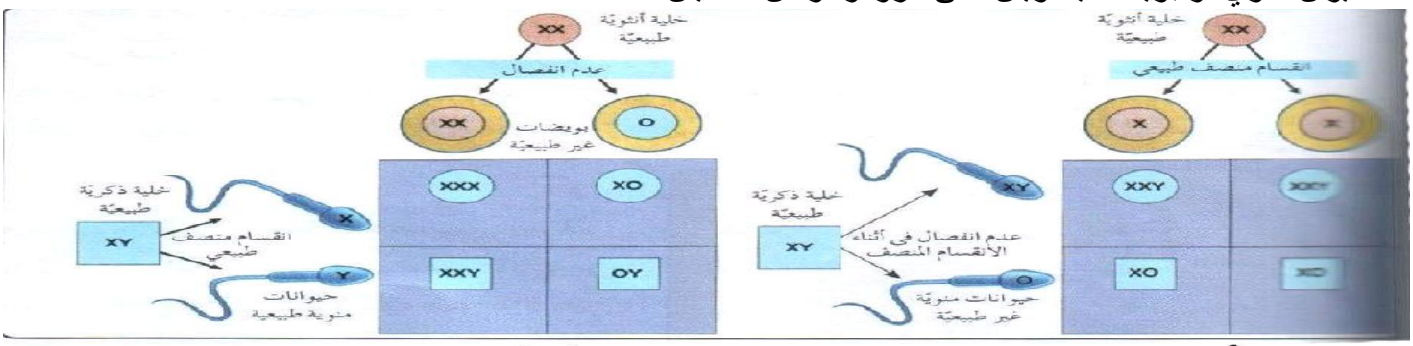
أ-اختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكر وموسومات الجسمية
ب- اختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكر وموسومات الجنسية

أ-الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكر وموسومات الجسمية :

المتلازمة	التغير في عدد الكروموسومات الجنسية	عدد الكروموسومات			أعراض المرض
		الجسمي	الجنسي	الكلي	
داون.	إضافة كروم وسوم ثالث الزوج رقم ٢١	٤٥	٢	٤٧	قدرات عقلية محدودة ، وقصر القامة وامتلاؤها ، وعدم نمو القلب نموا طبيعي ، ووجود ثنية إضافية بالجفن
ادوارد (حالة نادرة).	إضافة كروم وسوم ثالث الزوج رقم ١٨	٤٥	٢	٤٧	قدرات عقلية وجسمية محدودة، واختلال في القلب والكليتين.
باتو (حالة نادرة).	إضافة كروم وسوم ثالث الزوج رقم ١٣	٤٥	٢	٤٧	قدرات عقلية وجسمية محدودة ، إصابة بالعمى ،الشفة العليا مشقوقة وسقف الحلق ، وزيادة في عدد الأصابع ، وغالبا يموت الأطفال المصابون بعد عدة ساعات من الولادة.

ب- اختلالات المرتبطة بعدد الكر وموسومات الجنسية:

*ينتج هذه الخلل عن عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية بشكل طبيعي عند الذكر أو عند الأنثى ، حيث ينتج:
١- حيوان منوي أو بويضة خاليان من الكروموسومات الجنسية.
٢- حيوان منوي او بويضة يحتويان على كروموسومان جنسيان.



(ب) (أ)

المتلازمة	الكروموسومات الجنسية	الكروموسومات الجسمة	الطراز الجنسي	الأعراض
أنثى تيرنر	١	٤٤	XO	أنثى عقيمة بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية، وقصيرة القامة.
كلينفلتر	٣	٤٤	XXY	ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية .
أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي	٣	٤٤	XXX	أنثى طبيعية ولا يمكن تمييزها إلا بفحص الكروموسومات .

ملاحظة:الطراز الجنسي للجنين YO يموت في مراحل جنينية مبكرة، لافتقاده للجينات الموجودة على الكروموسومX.
الاختلالات ناتجة من اخصاب جاميت به خلل في طرازه الكروموسومي الجنسي مع جاميت طبيعي.

٢-اختلالات مرتبطة الطفرات الجينية:

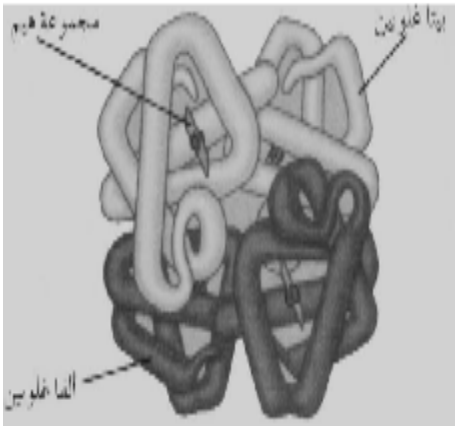
** أمثله : ١- الثلاسيميا ٢- فينل كيتونيوريا.

١-الثلاسيميا (فقر دم البحر الأبيض المتوسط):

يدخل في تكوين هيموغلوبين الدم نوعان مختلفان من عديد الببتيدات، هما ألفا و بيتا غلوبين.

ملاحظه:يتكون جزيْ الهيموغلوبين في الإنسان من أربع سلاسل من عديد الببتيد: اثنتين من نوع إلفا، واثنتين من نوع بيتا.

****إذا لم ينتج الجسم نتيجة الطفرة احد بروتيني هيموغلوبين الدم بصورة طبيعية ، فان خلايا الدم الحمراء لاتقوم بوظيفتها بفاعلية حيث تتصف بما يلي:**



١- لا يكتمل تمايز بعض الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء فتبقى النوى بداخلها.
٢- يتخذ البعض الأخر من خلايا الدم الحمراء أشكال غير طبيعية .
٣- تتكسر معظم خلايا الحمراء .
٤- تتحلل خلايا الدم الحمراء بعد فتره قصيرة من إنتاجها .
٥- تفقد قدرتها على حمل كمية كافية من الأكسجين .

****نتيجة لهذه التغيرات:**

١- حالة فقر دم في مراحل الطفولة المبكرة ، وتستمر هذه الحالة مدى الحياة .
٢- يحتاج المصاب إلى نقل دم كل ٣ــ ٤ أسابيع ويعتمد ذلك أيضا على :
أ- عمر المصاب ب- وحسب درجة نقص الأكسجين.

يمكن الحد من انتشار المرض في المجتمع بعدم زواج أفراد العائلات الحاملة للمرض ببعضهم .

يمكن للمصابين مراجعة مراكز الاستشارات الوراثية لإجراء الفحوصات الطبية، والحصول على النصائح الضرورية.

٢- فينل كيتونيوريا :

يحدث هذا المرض نتيجة طفرة في جين متنحي مسؤول عن تصنيع أنزيم له دور أساسي في ايض الحمض الاميني فينل ألانين ،الذي يتحول في أثناء التفاعلات الطبيعية في الجسم إلى الحمض الاميني تايروسين .

*****ينتج المرض من تراكم الحمض الاميني فنيل الأنين في الدم فيكون المصاب ذا ...**

١- قدرات عقلية محدودة .
٢- شحوب لون الجلد والشعر .
٣- صغر حجم الرأس .

ملاحظة هامة...

١- الأعراض السابقة تكون لدى الأشخاص الحاملين لجيني المرض بالصورة النقية .
٢- يولد المصاب طبيعي ، تلاحظ الأعراض بعد حوالي ستة أشهر من الولادة .
٣- إذا شخص مبكرا في مرحلة الطفولة فأنة يمكن تجنب عواقبه من خلال: **التحكم بتغذية الطفل المصاب بحمية مناسبة تنخفض فيها نسبة الحمض الاميني فينل الأنين .**

ثالثا: تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان

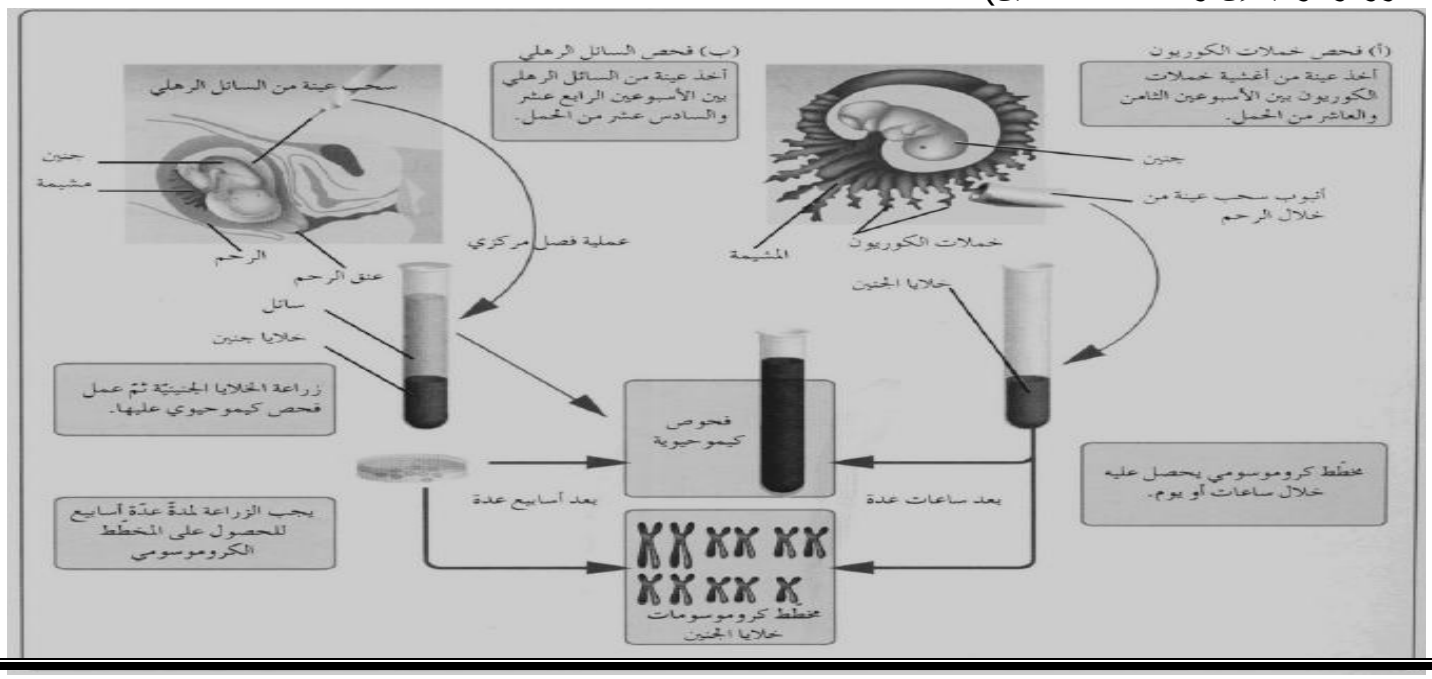
ساعدت تكنولوجيا الوراثة والاستشارة الوراثية الباحثين على تحديد الأجنة غير الطبيعية ذات الاختلالات الكروموسومية والجينية وهي داخل أرحام الأمهات ، وذلك بإجراء بعض الفحوص منها:

١- فحص خملات الكوريون:
يمكن إجراء هذا الفحص **ما بين الأسبوع الثامن والعاشر** من الحمل .

آلية إجراء الفحص:
أ- يتم اخذ عينه من **أغشية خملات الكوريون** عن طريق انبوب سحب عينه من خلال الرحم، **ما بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل** .
ب- يتم فحص العينة مخبريا للخلايا الجنينية بإجراء فحوص كيموحيوية يستغرق الفحص عدة ساعات أو يوم .
ج- تعطي هذه الطريقة نتائج سريعة في وقت قصير نسبيا(عدة ساعات) .

٢- فحص السائل الرهلي (السلى):
يمكن إجراء هذا الفحص **ما بين الأسبوع الرابع عشر والسادس عشر** من الحمل.
*****آلية الفحص إجراء:**
ا- يتم غرز إبرة طويلة في جدار الرحم تصل إلى السائل الرهلي المحيط بالجنين **ما بين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر.**
ب- توخذ كمية قليلة من السائل بما تحويه من خلايا الجنين .
ج- إجراء عملية فصل مركزي للسائل الرهلي **للحصول** على الخلايا الجنينية لزراعتها.
د- عمل زراعة للخلايا الجنينية ثم عمل فحص كيموحيوي عليها والزراعة تكون لعدة أسابيع للحصول على المخطط الكروموسومي، وبالتالي النتيجة تحتاج إلى وقت أطول مقارنه بالطريقة الأولى.

*****أهمية الفحصين السابقين:**
١- يمكن تشخيص بعض الاختلالات الوراثية بطرق كيموحيوية.
٢- الحصول على مخطط لكروموسومات الجنين ومقارنتها مع المخطط الطبيعي(يمكن تحديد الاختلالات الكروموسومية إن وجدت لدى الجنين).



٣- تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

تستخدم في هذه الطريقة **أمواج صوتية عالية التردد** لإنتاج صورة للجنين على شاشة التلفاز.

*****يستطيع الطبيب من خلال هذا الفحص:**

١- تحديد عمر الجنين ٢- تحديد جنس الجنين ٣- معرفة وجود توائم ٤- الكشف عن اختلالات عند الجنين

من هذه الاختلالات:

١- تضخم الكلية ٢ - اختلالات الحبل العصبي ٣- بعض أمراض القلب.

رابعا: الاستشارة الوراثية

ترى الكثير من الدول أن فحص الراغبين في الزواج من الضروريات التي تتطلبها المصلحة العامة **من اجل الحفاظ على الأجيال سليمة العقل والجسم فانتشرت مجالس الاستشارة** الوراثية **التي تضم** في عضويتها اخصائين في مجالات: الطب، التمريض، المختبرات، علم الاجتماع، علم النفس.

***تهدف الاستشارة الوراثية إلى تقديم خدمات عدة ،منها:**

١- إرشاد المقبلين على الزواج والمتزوجين الذين يخشون إنجاب أطفال مصابين بإمراض وراثية وتقديم النصائح لهم.
٢- الاتصال مع أهل المريض وإسداء النصح والمشورة لهم.
٣- توضيح طبيعة المرض ومدى الإصابة به.
٤- توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض.
٥- التأكيد على إجراء الاختبارات للتشخيص المبكر.

خامسا: بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

استخدامات الجينات في التكنولوجيا الحيوية :

أ- استخدمت الجينات في تكنولوجيا هندسة الجينات لإنتاج بروتينات نقية، مثل
١- الأنسولين ٢- بروتينات تخثر الدم ٣- هرمون النمو.

ب- استخدمت الجينات السليمة أو أجزاء منها بدلا من الجينات التي بها خلل (ويسمى بالعلاج الجيني)، مما يعطي أمل في علاج الأمراض المستعصية، وساعد ذلك على رسم الخريطة الجينية البشرية (الجينيوم البشري).

١- الجينوم البشري

***هو مجموع المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة .

مشروع رسم خريطة جينات الإنسان عبارة عن برنامج دولي تنتظم فيه أبحاث الجينات في الإنسان.

الهدف من هذا المشروع: **((**تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية بالكامل لكل كروموسوم في الجينيوم البشري)).

لرسم خريطة الجينيوم البشري يتم ما يلي :

١- رسم خريطة وراثة خلوية. ٢- رسم خريطة جينية .
٣- رسم خريطة فيزيائية. ٤- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية.

١- رسم خريطة الوراثة الخلوية:

تعامل الكر وموسومات **بإصباغ خاصة** فتظهر الجينات باستخدام المجهر على شكل **أشرطة، لان** كل جين أو مجموعة من الجينات تصبغ بلون معين ويعتمد ذلك على امتصاص مكوناته لصبغة معينة دون غيرها.

٢- رسم خريطة جينية:

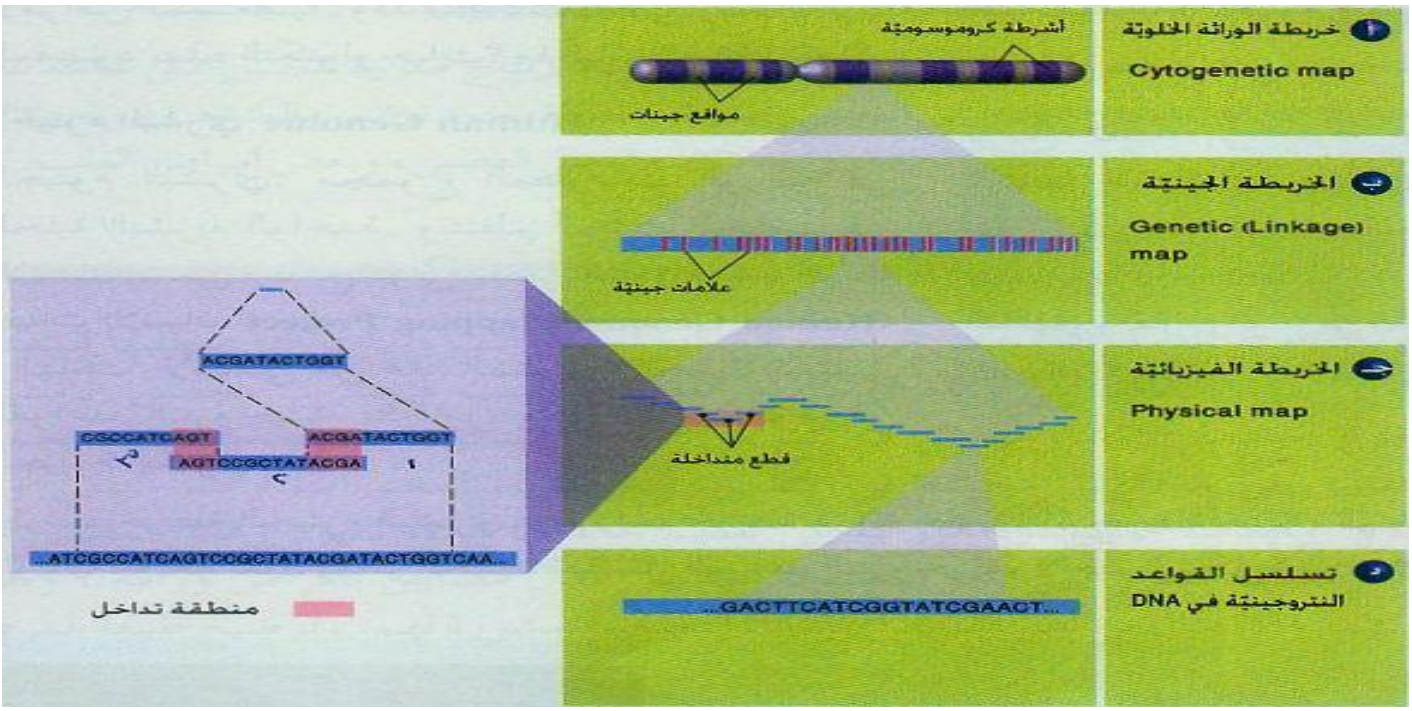
تعامل الكر وموسومات بمواد خاصة وتسمى **مواد متلألئة** ، فتظهر ألاف **العلامات الجينية** مرتبة على الكروموسوم. تكون العلامات لجينات أو أجزاء منها، تساعد هذه الخريطة على تحديد موقع جينات معينة بشكل دقيق.

٣- رسم خريطة فيزيائية:

تعامل الكر وموسومات **بإنزيمات قطع** .

تنتج الخريطة الفيزيائية بتقطيع الكروموسومات إلى قطع صغيرة متداخلة بواسطة إنزيمات تقطيع، تعمل في مناطق مختلفة ويتم استخدام أكثر من أنزيم تقطيع وذلك لضمان حصول التداخل بين هذه القطع، وبعد ذلك يعاد ترتيبها.

يعبر عن المسافة بين الجينات بقياسات فيزيائية تكون عادة عدد من النيوكلوتيدات على طول جزيء DNA.



٤- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية

يحدد تسلسل القواعد النيتروجينية في قطع الكر وموسوم المختلفة ثم ترتب هذه القطع تبعا لما يلي :

١- للمناطق المتداخلة بين القطع .

٢- ترتيبها على الكر وموسوم .

مثال: قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيوكلوتيدات الجينوم، ونتجت قطع تحمل الترتيب الأتي للقواعد النيتروجينية:

CGTATTT

TTGATAGA

AGATTGGT

ما التسلسل الأصلي للقواعد النيتروجينية في الجينوم.

الحل:

نحدد المواقع المشتركة في القطع الثلاثة، (وهي التي تحتها خط)

CGTATTT

TTGATAGA

AGATTGGT

مناطق التداخل

نرتب القواعد بشكل تسلسلي خطي بربط القطع وبحذف مناطق التداخل المشتركة أي (الإبقاء على الجزء وحذف التكرار الأخر) كما هو آتي ...

CGTATTTGATAGATTGGT

أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينيوم البشري:

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

٢- العلاج الجيني

§ عبارة عن عملية نقل جين سليم أو جزء منة داخل خلية معينة ليحل محل جين مسبب لمرض ما، أو الجزء من ذلك ألجين المسؤول عن إحداث المرض، والعلاج الجيني تكنولوجيا حديثة أثبتت نجاحا يحفز على التوسع في استخدامها لتشمل أمراض عده.

§ يطبق العلاج الجيني على كل من الخلايا الجسمية والخلايا الجنسية.

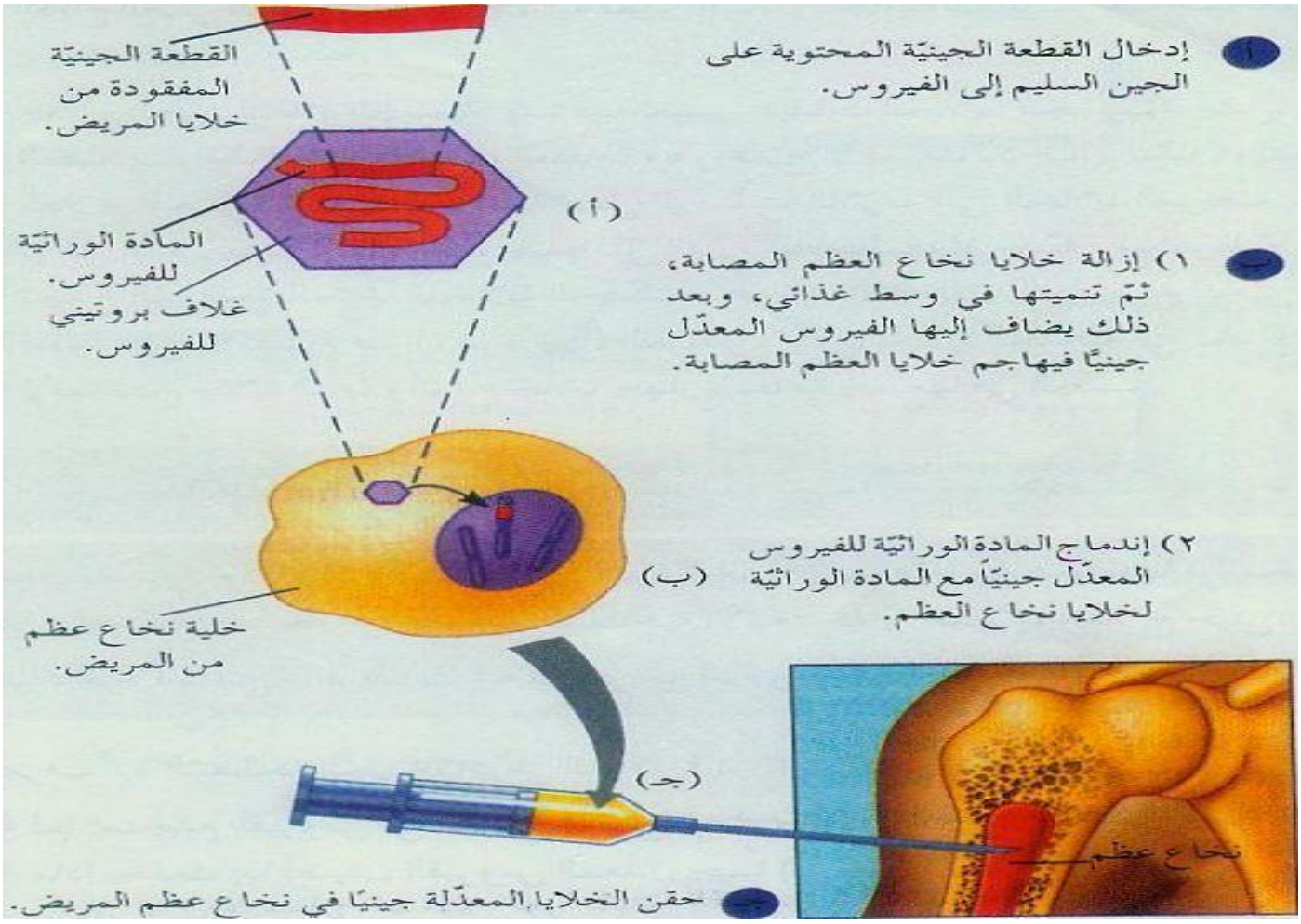
أ- **العلاج الجيني للخلايا الجنسية:**
يتم فيه تغير جينات الجاميتات أو البويضة المخصبة **لذلك** يورث هذا التغير للأجيال اللاحقة .

ب- **العلاج الجيني للخلايا الجسمية:**
يتم فيه تغير جينات الخلايا الجسمية كأنسجة العضلات،الرئة،الدماغ،العظام (خلايا قابلة للانقسام)، علاج لايورث.

آلية العلاج:
نقل الجينات اللازمة للخلايا الجسمية المريضة بواسطة نواقل عدة منها النواقل البيولوجية مثل الفيروسات المعدلة جينيا. **ويشترط لاستمرار** نجاح عملية المعالجة الجينية للخلايا الجسمية.....
((أن تكون الخلايا الجسمية المستقبلة للجين السليم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض مثل الخلايا الجذعية في نخاع العظم)).
الخلايا الجذعية: خلايا قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض وهي مناسبة لعملية العلاج الجيني لإنتاجها خلايا الدم وأنواع خلايا جهاز المناعة جميعها في الجسم.

خطوات عملية لعلاج الجيني
أ- إدخال القطعة المحتوية على ألجين السليم الفيروس.
ب- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة، ثم تنميتها في وسط غذائي، وبعد ذلك يضاف إليها الفيروس المعدل جينيا فيهاجم خلايا العظم المصابة .
ج- اندماج المادة الوراثية للفيروس المعدل جينيا مع المادة الوراثية لخلايا نخاع العظم.
د- حقن الخلايا المعدلة جينيا في نخاع عظم المريض .

ملاحظات:
* يستخدم الفيروس كناقل بيولوجي بسبب :
١- قدرته على إدخال نسخة ألجين السليم إلى داخلة، ودمجها مع المادة الوراثية الخاصة فيه.
٢- عند إدخال الفيروس الحامل للجين السليم خلايا جسم المريض، فان هذه الخلايا تترجم في عملية بناء البروتين.
٣- تكون المادة العلاجية المطلوبة التي لم يكن باستطاعة خلايا المريض إنتاجها في السابق.



٣- بصمة DNA:

يجري عادة فحص مخبري للدم أو لنسيج معين من الجسم لتعرف على:

ا- هوية متهم بجريمة ب- الفصل في قضايا النسب

شروط الفحوصات:

أ- أن تكون الكمية كافيه للفحوصات.

ب- أن تكون الأنسجة حديثة.

ملاحظة:

لا تمثل الفحوصات دليل على مرتكب الجريمة (حيث يمكن تشابه اكثرمن شخص بفصيلة الدم، أو بنفس النوع من النسيج)، **ولكنها** يمكن أن تنفي التهمة عنة.

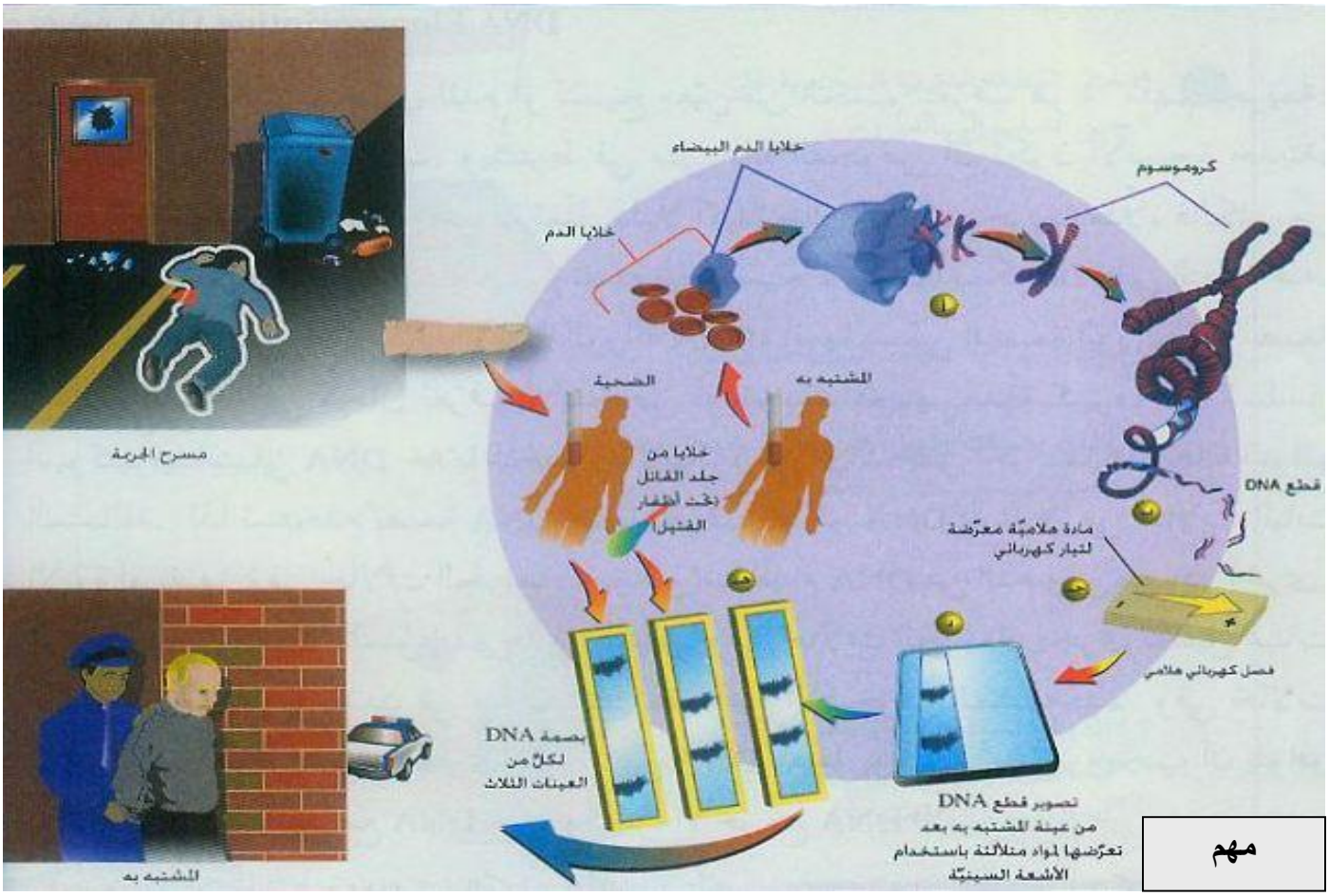
بصمة DNA تكنولوجيا حديثة تساعدا لتعرف على الأشخاص وهوياتهم بدقة كبيرة **لان** تسلسل النيوكلوتيدات في DNA في خلايا شخص ما، لايتكرر في أي شخص أخر- ماعدا التوائم المتماثلة - لذا تستخدم بصمة DNA في حالات: **أ- إثبات الابوه أو نفيها ب - حالات الجريمة**

مصادر DNA المستخدم في الفحص:

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

في حالات إثبات الابوه لطفل معين: تجرى مقارنه بين DNA الطفل وكلا الأبوين، (بتحليل عينات DNA) يجب توافق جزء من DNA الطفل مع DNA الأم، والجزء الأخر مع DNA الأب.
<u>في حالات الجريمة</u> يجرى تحليل عينات DNA من مصادر وجدت في مسرح الجريمة والأشخاص المشتبه بهم.

خطوات استخدام بصمة DNA في جرائم القتل:



١- اخذ عينة من دم المشتبه بـه وأنسجة وجدت للقاتل تحت أظافر الضحية وعينة دم الضحية للمقارنة **وتستخلص الكروموسومات** من العينات الثلاث.
٢- تستخلص سلاسل DNA من كروموسومات العينات وتقطع في مواقع معينة إلى قطع بواسطة إنزيمات تقطيع، وتكون القطع مختلفة في الحجم والطول **حسب** نوع الإنزيم.كما تكون مختلفة من شخص إلى أخر - **ماعدا حالات التوائم المتماثلة**.
٣- تفصل قطعDNA باستخدام **تكنولوجيا خاصة** تسمى (الفصل الكهربائي الهلامي)، إذ تمرر هذه القطع في مادة هلامية معرضة للتيار الكهربائي **ويحدد** طول كل قطعة وشحنتها البعد الذي تتحرك القطع في المادة الهلامية.
٤- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متلألئة، ثم تصور هذه المادة الهلامية بالأشعة السينية X-ray ، حيث تظهر قطع DNAعلى شكل مجموعات من الخطوط السوداء على صورة الأشعة وتسمى هذه الخطوط بصمةDNA.
٣- تقارن مجموعة الخطوط السوداء لعينات كل من المتهم والضحية والأنسجة لموجودة تحت أظافر الضحية.

٤- الأطعمة المعدلة جينيا:

استخدم علماء التكنولوجيا الحيوية هندسة الجينات لتحسين خصائص كثيرة من النباتات، بتغير جيناتها.

أمثلة على الخصائص المحسنة لبعض النباتات المعدلة جينيا بهندسة الجينات:

١- مقاومة النباتات للحشرات ٢- بطء نضوج الثمار

٣- كبر حجم الثمرة ٤- جودة طعم الثمرة

٥- البندورة الشتوية قام العلماء بتغيير جيناتها حيث أصبحت ذات صفات مرغوبة وذات صفات مميزه ، وتنتج طوال أيام السنة.

خطوات تعديل البندورة الشتوية جينيا:

أ- عزل ألجين الذي يؤدي إلى جعل ثمار البندورة سريعة الفساد.

ب- تعديل هذا ألجين واستنساخه داخل عائل مناسب، ثم إعادته إلى خلايا نبات البندوره من جديد. **مما** يبطئ من عملية تليين الثمار وإفسادها.

ج- زرع النبات وتنميته.

د- ترك الثمار أيام عدة على الأغصان، **وذلك** لإكسابها الصفة المرغوبة.

ملاحظة: للأطعمة المعدلة جينيا اثأر جانبية على **بعض** الأشخاص حيث تسبب لهم حساسية.

سادسا: الأبعاد الأخلاقية لتطبيقات علم الوراثة:

يتحتم أخلاقيا في ظل المخاوف من الاستخدامات المختلفة لعلم الوراثة، وللتقليل من السلبيات التي قد تصاحبها اتخاذ احتياطات عدة منها:

١- وضع معايير وضوابط للحد من خطورة التلاعب بالجينات، **وذلك** بتصميم مختبرات خاصة للأبحاث المتعلقة بها،وتطبيق إجراءات تمنع تسرب البكتيريا أو الفيروسات التي تحمل جينات غريبة عنها، وانتشارها.

٢- الاحتفاظ بمصادر الأصول الوراثية وبياناتها في بنوك خاصة وبسرية تامة.

٣- الالتزام بالتشريعات المحلية والدولية في مجال تطبيقات علم الوراثة، بحيث تصبح تحترم حقوق الفرد والأسرة والمجتمع.

٤- عدم استخدام الوراثة لإغراض تجارية بحتة، أو استجابة لإغراءات الشركات العملاقة في الدول الصناعية دون اعتبار لتأثيرات سلبية محتملة على البيئة والكائنات الحية.

٤- تعزيز أشكال التعليم والتدريب في مجالات التكنولوجيا الحيوية، ونشر الوعي بها بوسائل الإعلام والتوعية المختلفة.

***إن الانحراف الأخلاقي في التعامل مع الجينيوم البشري يأتي بالدرجة الأولى في حصر الاستفادة في ما يخص العالم الأول، وإهمال سائر الشعوب خاصة تلك التي تعاني من الأمراض الوراثية بدرجة كبيرة، كما أن معرفة المادة الوراثية للسلالات البشرية مستقبلا قد يجعل التفكير واردا في تغيير الجينات البشرية. **لذلك** استحدثت فقرة مشروع الجينوم البشري تتعلق بالضوابط الأخلاقية والتنظيمية والاجتماعية للمشروع، **حتى** لا يساء استخدام التطبيقات الوراثية له، وينطبق عليهم قولة تعالى:"ولأمرنهم فليغيرن خلق الله"

تم بحمد الله

ضع دائرة حول رمز الإجابة الصحيحة في كل مما يلي:

§ المتلازمة الوراثية التي تنتج عن طفرة جينية هي: **٢٠٠٥**

أ) تاي ساكس ب) كلينفلتر

ج) تيرنر د) داون

§ إذا تزوجت فتاة تحمل الطراز XXX من رجل يحمل الطراز الكروموسومي XY، فان احتمال إنجاب طفل مصاب بمتلازمة كلينفلتر يساوي: **٢٠٠٦**

أ) ١/٤ ب) ١/٢

ج) ١/٣ د) ٢/٣

نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل: **٢٠٠٦**

أ) إضافة ب) فقد

ج) انتقال **د) انقلاب**

§ الطراز الكروموسومي الجنسي لذكر عقيم يعاني من نقص في نمو الأعضاء الجنسية هو: **شتوي ٢٠٠٧**

أ) XX **ب) XXY**

ج) XO د) OY

§ المرض الوراثي الذي يصاب حامله بفقر دم شديد يسبب موته: **صيفي ٢٠٠٧**

أ) التليف الكيسي **ب) التلاسيميا**

ج) تاي ساكس د) فينل كيتونيوريا

بماذا تعامل الكروموسومات للحصول على خريطة جينية؟ **شتوي ٢٠٠٨**

أ) إنزيمات تقطيع **ب) مواد متلألئة**

ج) أصباغ خاصة د) أشعة سينية

§ ما الطراز الكروموسومي الجنسي لشخص مصاب بمتلازمة كلينفلتر. **صيفي ٢٠٠٨**

ا) XY **ب) XXY**

ج) XO د) XX

§ أي المواد التالية يستخدمها المزارعون لإنتاج نباتات متعددة المجموعة الكروموسومية؟ **صيفي ٢٠٠٨**

ا) سايتوكاينين **ب) كولشيسين**

ج) كولين د) اكسين

§ أنوع الجاميتات الناتجة من عدم انفصال الكروموسومات الشقيقة في المرحلة الثانية للانقسام المنصف: **شتوي ٢٠٠٩**

أ) ١ **ب) ٢**

ج) ٣ د) ٤

§ تستخدم الخلايا الجذعية في تنقية العلاج الجيني لأنها: **شتوي ٢٠٠٩**

أ) يسهل الحصول عليها من جسم الإنسان ب) لا تتأثر بالعيوب الجينية للخلايا

ج) تستطيع الانقسام طوال فترة حياة المريض د) تنتج في نخاع العظم

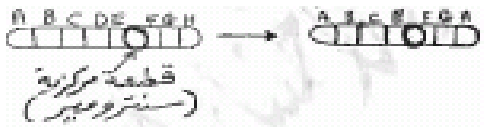
معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

§ يوجد الجين المسؤول عن إنتاج مادة بيتاغلوبين(بروتين)في الهيموغلوبين على الكروموسوم رقم: **صيفي ٢٠٠٩**

أ)١١ ب)١٣

ج)١٦ د)١٨

§ نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم في الشكل التالي: **شتوي ٢٠١١**



ا) انتقال ب) انقلاب

ج) فقد د) إضافة

§ أحد الاختلالات الوراثية ينتج عن طفرة جينية: **صيفي ٢٠١١**

أ) داون ب) إدوارد

ج) فينل كيتونيوريا د) كلينفلتر

§ الفترة من الحمل التي يمكن إجراء فحص خملات الكوريون فيها للجنين تكون ما بين الأسبوعين: **شتوي ٢٠١٢**

أ) (٥ و ٧) **ب) (٨ و ١٠)**

ج) (١٤ و ١٦) د) (١٧ و ١٩)

§ قطعت أنزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات الجينوم ونتجت قطع تحمل الترتيب الأتي للقواعد النيتروجينية AGAAA ، TTCTAGA ، CAGTTT فان مناطق التداخل هي: **شتوي ٢٠١٢**

أ) (TTT ، AC) **ب) (AGA ، TT)**

ج) (CAG ، AAT) د) (TTT ، GTT)

§ يمكن إجراء فحص السائل الرهلي فيها لجنين الإنسان تكون ما بين الاسبوعين: **صيفي ٢٠١٢**

أ) (١٧ و ١٨) **ب) (١٤ و ١٦)**

ج) (٨ و ١٠) د) (٥ و ٧)

§ نوع الطفرة التي ينعكس فيها ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم هو: **صيفي ٢٠١٢**

أ) الفقد ب) الإضافة

ج) الانقلاب د) الانتقال

§ يتم تقطيع الكروموسوم إلى قطع صغيره متداخلة في إحدى خطوات رسم خريطة الجينوم الآتية: **شتوي ٢٠١٣**

أ) الخريطة الفيزيائية ب) الخريطة الجينية

ج)خريطة الوراثة الخلوية د) تحديد تسلسل القواعد النتروجينية

§ أحد الآتية يحدث في الطفرة الجينيّة: **شتوي ٢٠١٣**

أ) فقدان جين كامل أو أكثر من الكروموسوم ب) إضافة جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم

ج) تغيّر في ترتيب القواعد النيتروجينية المكوّنة للجين د) انعكاس ترتيب الجينات في الكروموسوم

§ الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما ينفصل جزء من الكروموسوم ويتصل بكروموسوم أخر مماثل لـه تسمى: **صيفي ٢٠١٣**

أ) الفقد **ب) الإضافة**

ج) الانقلاب د) الانتقال

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

§ يكون تأثير طفرة الاستبدال قليلا إذا حدث تغير في: **صيفي ٢٠١٣**
أ) الجزء النشط من البروتين **ب) زوج واحد من النيوكلوتيدات**
ج) شيفرة توقف بناء البروتين ككل. د) أكثر من زوج واحد من النيوكلوتيدات

§ يموت الجنين في مراحل جنينية مبكرة، اذا كان طرازه الكروموسومي الجنسي: **صيفي ٢٠١٣**
أ) XXX ب) XXY
ج) XO **د) OY**

فسر كلاً مما يأتي:
§ طفرات الإزاحة لها تأثير أكبر من طفرات الاستبدال في البروتين الناتج. **شتوي ٢٠٠٧**
لان الإضافة أو الفقد يؤدي إلى إضافة أو فقد نيوكلوتيد أو أكثر على mRNA مما يسبب تغييراً في تسلسل الكودونات التي يحملها.

شتوي ٢٠٠٨ صيفي ٢٠٠٩ صيفي ٢٠١١
§ لا تؤثر بعض طفرات الاستبدال في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية.
لأن الحمض الأميني الواحد يمكن أن يمثل بأكثر من نوع واحد من الشيفرات، وبالتالي فان حدوث طفرة قد ينتج شيفرة اخرى لنفس الحمض الاميني.

§ يعاني الأشخاص المصابين بمرض التلاسيميا من فقر الدم. **شتوي ٢٠٠٨**
لأن معظم خلايا الدم الحمراء تتكسر وتتحلل بعد فترة قصيرة من إنتاجها، وتفقد قدرتها على حمل كمية كافية من الأكسجين.

§ تكون المجموعة الكروموسومية في خلايا النبات مضاعفة عند استخدام الكولشيسين. **صيفي ٢٠٠٩**
مادة الكولشيسين تمنع تكوين الخيوط المغزلية فتبقى الكروموسومات في مركز الخلية.

صيفي ٢٠٠٩
§ تنتج الخريطة الفيزيائية للجينوم البشري بتقطيع الكروموسوم بوساطة أكثر من إنزيم تقطيع تعمل في مناطق مختلفة.
لضمان حصول التداخل بين هذه القطع ليتم بعد ذلك إعادة ترتيبها أو تقطيع الكروموسوم إلى قطع صغيرة متداخلة.

§ تستخدم البصمة الوراثيةDNA في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة. **صيفي ٢٠٠٩**
لان تسلسل النيوكلتيداتDNA خلايا شخص ما لا يتكرر في شخص أخر، ما عدا حالة التوائم المتماثلة.

§ تراكم الحمض الأميني فينل ألانين في دم الإنسان المصاب بمرض فينل كيتونيوريا. **شتوي ٢٠١١ شتوي ٢٠١٢**
نتيجة طفرة في جين متنح مسؤول عن تصنيع إنزيم له دور مهم في ايض الحمض الأميني فينيل الأمين، الذي يتحول أثناء التفاعلات الطبيعية في جسم الإنسان إلى الحمض الأميني تايروسين.

§ نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجذعية التي تنتج خلايا الدم وخلايا جهاز المناعة. **صيفي ٢٠١١ صيفي ٢٠١٣**
لأنها قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض.

§ يتم إعادة الجين المعدل بعد استنساخه داخل عائل مناسب إلى خلايا نبات البندرة الشتوية من جديد. **صيفي ٢٠١٢**
لان ذلك يبطئ تليين الثمار وفسادها.

§ لطفرة الاستبدال تأثير كبير في وظيفة الخلية إذا يحدث التغيير في الجزء النشط من البروتين. **صيفي ٢٠١٢**

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

لان نشاطه سيتأثر أو قد يتوقف بناء البروتين.

§ إضافة زوج واحد من النيوكليوتيدات أو فقده على جزيء mRNA يؤدي إلى تغير كبير في نوع البروتين الناتج.
لان ذلك يسبب حدوث تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها mRNA وهذا بدوره يؤدي إلى تغير في تسلسل أنواع الحموض الامينية المكونة للبروتين الناتج.

§ تؤدي مشاركة الجاميتات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الإخصاب إلى ظهور اختلال وراثية. **صيفي ٢٠١٢**
لعدم احتواء خلايا الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسوم.

§ بعض الطفرات مهمة في عملية تطور الكائن الحي.**صيفي ٢٠١٣**
لأنها مصدر للتغيرات التي تمكن الكائنات الحية من التكيف مع بيئتها، ومصدر لظهور انواع جديدة(مهمة في عملية تطور الكائنات الحية).

قارن بين كلٍ مما يأتي:
§ متلازمة البلاهة المنغولية ومتلازمة تيرنر من حيث سبب ظهور لاختلال الوراثي. **٢٠٠٥**
البلاهة المنغولية كروموسوم ثالث يضاف لزوج الكروموسومات ٢١ **إما** تيرنر عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الأب أو الأم فيتكون بويضة أو حيوان منوي خالٍ من الكروموسوم X أوY فيتكون فرد طرازه الكروموسومي XO.

§ فحص خملات الكوريون والسائل الرهلي **من حيث** فترة إجراء الفحص، وسرعة الحصول على النتائج والامان.
شتوي ٢٠٠٧ صيفي ٢٠١٠ شتوي ٢٠١١ صيفي ٢٠١١
فحص خملات الكوريون ما بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل أما **فحص السائل الرهلي** ما بين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل، وفحص خملات الكوريون يعطي نتائج أسرع من فحص السائل الرهلي، وفحص خملات الكوريون اقل أمانا.

§ متلازمة ادوارد ومتلازمة تيرنر من حيث أعراض المرض للأشخاص المصابين. **صيفي ٢٠٠٨**
ادوارد قدرات عقلية جسمية محدودة، اختلال في القلب والكليتين **إما** تيرنر فتكون أنثى عقيمة بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية، وقصر القامة.

§ خريطة الوراثية الخلوية والخريطة الجينية للكروموسومات من حيث: المادة التي يعامل بها الكروموسوم في كل منهما، اهمية كل منهما في رسم خريطة الجينوم؟ **شتوي ٢٠٠٩**
خريطة الوراثية الخلوية متلألئة أو أصباغ خاصة إما الخريطة الجينية: مواد متلألئة.
خريطة الوراثية الخلوية تظهر الجينات على شكل أشرطة إما الخريطة الجينية تظهر آلاف العلامات الجينية مرتبة على الكروموسوم.

§ متلازمة إدوارد ومتلازمة باتو من حيث رقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغير.**صيفي ٢٠١١**
إدوارد ١٨ **أما** باتو ١٣.

هندسة الجينات من التطورات الحديثة في علم الوراثة، المطلوب: ٢٠٠٥
§ ما دور هندسة الجينات في السيطرة على الاختلالات الوراثية والتخلص من مسبباتها؟
توفير طريقة لإنتاج كميات كبيرة من المواد الضرورية أو مثل هرمون الانسولين.

متخصص عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للبويضة المخصبة لكل من: ٢٠٠٥

١) متلازمة داون:XX , XY
٢) أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي:XXX
٣) أنثى الطيور:XY
٤) ذكر ذبابة الخل: XY

متلازمة داون
متلازمة تيرنر
هندسة الجينات
الكولشيسين
متلازمة كلينفلتر

اختر من الصندوق المجاور ما يناسب كلاً من العبارات الآتية: ٢٠٠٦

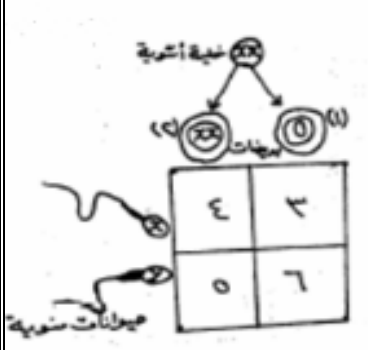
١) تكوين تركيب جينية جديدة. **هندسة الجينات**.
٢) الحصول على نباتات متعددة المجموعة الكروموسومية. **الكولشيسين**.
٣) وجود كروموسوم ثالث يضاف إلى الزوج الكروموسومي رقم(٢١).**متلازمة داون**.
٤) أنثى طرازها الكروموسومي(XO). **متلازمة تيرنر**.

اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلي، لكل من الاختلالات الوراثية الآتية: شتوي ٢٠٠٧

	متلازمة تيرنر	متلازمة كلينفلتر	البلاهة المنغولية	ثلاثية الكروموسوم
الطراز الجنسي	XO	XXY	XX , XY	XXX
العدد الكلي	٤٥	٤٧	٤٧	٤٧

إلى ماذا تشير أليه الأرقام (١، ٢ ،٣، ٤، ٥، ٦) في الجدول: صيفي ٢٠٠٧

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



يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلال وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية ادرس الشكل ثم اجب عما يلي: شتوي ٢٠٠٨

١) ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالأرقام ١ ، ٢؟
الرقم (١) ٢٢ كروموسوم، الرقم (٢) ٢٤ كروموسوم.
٢) اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنين في كل من المربعين المشار إليهما بالأرقام (٤ ، ٥)؟ وحدد جنس كل منهما. (٤) XXX أنثى، (٥) XXY ذكر.
٣) لماذا يموت الجين الناتج في المربع ٦؟ يموت الجين في المربع ٦ لأنه يفتقد للجينات الموجودة على الكروموسوم X.

تعد العلاج الجيني من تطبيقات التكنولوجية الحيوية لعلاج العديد من الأمراض الوراثية المستعصية: صيفي ٢٠٠٨ صيفي ٢٠٠٩

١) لماذا تستخدم الفيروسات المعدلة جينيا كناقل بيولوجية في العلاج الجيني؟ بفضل قدرتها على إدخال نسخة الجين السليم إلى داخلها ودمجها مع المادة الوراثية الخاصة به.

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

٢) ماذا يشترط لاستمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية؟ أن تكون الخلايا المستقبلة للجين السيلم قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض.

قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات الجينوم، نتجت قطع تحمل ترتيب القواعد النيتروجينية الأتي: CGCCATCAGT, ACGATACTGGT, AGTCCGCTATACGAالمطلوب: صيفي ٢٠٠٨

١) حدد النيوكلوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة للجينوم؟ ACGA, AGT.
٢) ما الخطوات التي تسبق عملية تقطيع الكروموسوم في أثناء خطوات رسم خريطة الجينوم البشري؟ رسم الخريطة الجينية ورسم خريطة الوراثة الخلوية.

تصنف الطفرات إلى نوعين رئيسين هما:طفرات كروموسومية وطفرات جينية؛المطلوب: شتوي ٢٠٠٩

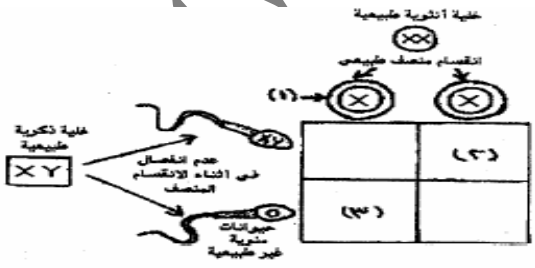
١) ماذا يقصد بكل منهما؟
الطفرات الكروموسومية: تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات.
الطفرات الجينية: أحداث تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة للجين.
٢) أعط مثالا على كل منهما؟
الطفرات الكروموسومية: داون أو ادوارد أو باتو أو تيرنر أو كلينفلتر أو أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي.
الطفرات الجينية: تلاسيميا أو فينل كيتونيوريا.

ما اهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينوم؟ شتوي ٢٠٠٩ صيفي ٢٠١٣

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

ما أهداف الاستشارة الوراثية؟ شتوي ٢٠٠٩

١- إرشاد المتزوجين المقبلين على الزواج والمتزوجين الذين يخشون إنجاب أطفال مصابين بأمراض وراثية.
٢- الاتصال مع أهل المريض واسداء النصح والمشورة لهم وتوضيح طبيعة المرض.
٣- توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض.
٤- التأكيد على إجراء الاختبارات للتشخيص المبكر.



يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلال وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات في الإنسان المطلوب: صيفي ٢٠٠٩

١) ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم(١)؟ ٢٣.
٢) اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي لفرد رقم(٣)؟XO.
٣) ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٢)؟كلينفلتر.
٣) حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣)؟ أنثى.

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؟ صيفي ٢٠٠٩

١- تشخيص بعض الاختلالات الوراثية بطرق كيموحيوية.

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

٢- مخطط الكروموسومات خلايا الجنين، وبمقارنته مع المخطط الطبيعي يمكن تحديد الاختلالات الكروموسومية التي قد توجد في الجنين.

صنف الاختلالات الوراثية الآتية إلى اختلال مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية أو الاختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية ، أو اختلال مرتبطة بالطفرات الجينية: شتوي ٢٠١٠

١) التلاسيميا: **اختلال مرتبطة بالطفرات الجينية**.
٢) متلازمة ادوارد: **اختلال مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية**.
٣) متلازمة تيرنر: **اختلال مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية**.
٤) فينل كيتونيوريا: **اختلال مرتبطة بالطفرات الجينية**.

قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات الجينوم، نتجت قطع تحمل ترتيب القواعد النيتروجينية الأتي: CAAA , GCCTT , AAGGCC المطلوب: صيفي ٢٠١٠

١) حدد النيوكلوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة للجينوم؟ AA , GCC.
٢) ما التسلسل للقواعد النيتروجينية في الجينوم؟ CAAAGGCCTT.
٣) وضح المقصود الجينوم البشري؟ مجموع المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة. أو المادة الوراثية أو المجموعة الكاملة للجينات البشرية في ٢٣ زوج من الكروموسومات.

من خلال دراستك لتطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة اجب عما يلي. صيفي ٢٠١٠

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؟
١- تستخلص الكروموسومات من العينات الثلاث.
٢- تستخلص سلاسل DNA من كروموسومات العينات وتقطع في مواقع معينة إلى قطع بواسطة إنزيمات تقطيع وتكون القطع مختلفة في الحجم والطول حسب نوع الإنزيم، كما تكون مختلفة من شخص لأخر، عدا حالة التوائم المتماثلة.
٣- تفصل قطع DNA باستخدام تكنولوجيا خاصة تسمى الفصل الكهربائي الهلامي، اذ تمرر هذه القطع في مادة هلامية معرضة لتيار كهربائي، ويحدد طول كل قطعة وشحنتها البعد الذي تتحركه القطع في المادة الهلامية.
٤- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متلألئة، ثم تصوير هذه المادة الهلامية بالأشعة السينية، حيث تظهر قطه DNA على شكل مجموعه من الخطوط السوداء على صورة الأشعة، وتسمى هذه الخطوط بصمة DNA.
٥- تقارن مجموعات الخطوط السوداء لعينات كل من المتهم والضحية والأنسجة الموجودة تحت إظفار الضحية.
٢) لماذا يبدي البعض تخوفا من الأطعمة المعدلة جينيا؟ لأنها تسبب ظهور أعراض جانبية وتسبب الحساسية.

يبين الشكل الأتي نوع من أنواع الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات المطلوب: صيفي ٢٠١٠

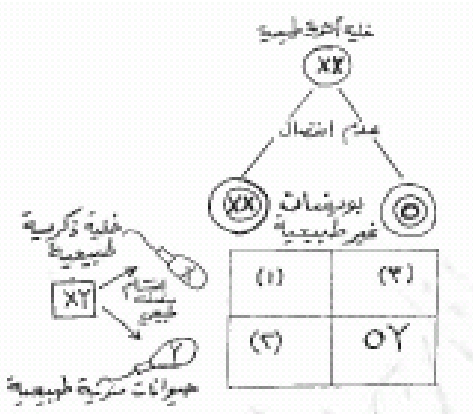
١) ما نوع هذه الطفرات؟ تغير في عدد المجموعة الكروموسومية أو تعدد المجموعة الكروموسومية.
٢) ما عدد المجموعة الكروموسومية للخلية الناتجة من إخصاب الجاميتي رقم ١ مع جاميتات طبيعي 3N؟1n.
٣) وضح كيفية حدوث هذه الطفرة؟ عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأب أو الأم.

من الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية متلازمة ادوارد ومتلازمة باتو: صيفي ٢٠١٠

١) ما الرقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغير في كل من متلازمة ادوارد و باتو. في متلازمة ادوارد رقم الزوج الكروموسومي ١٨ **إما** متلازمة باتو رقم الزوج الكروموسومي ١٣.
٢) ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة باتو؟ ٤٧ كروموسوم.
٣) اذكر أعراض متلازمة ادوارد؟ قدرات عملية وجسمية محدودة و اختلال في القلب والكلتين.

اذكر خطوات تعديل البندرة الشتوية جينياً لتصبح مرغوباً فيها وذات صفات مميزة؟ شتوي ٢٠١٠، شتوي ٢٠١١
١- عزل الجين الذي يؤدي إلى جعل ثمار البندرة سريعة الفناء.
٢- تعديل هذا الجين واستنساخه داخل عائل مناسب.
٣- إعادته إلى خلايا نبات البندرة من جديد.
٤- ترك الثمار أياما عدة على الأغصان، وذلك لإظهار الصفات المرغوب فيها.

يبين الشكل المجاور كيفية حدوث اختلال وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان، المطلوب: شتوي ٢٠١١



١) لماذا يموت الجنين الذي طرازه الكروموسومي الجنسي OY في مراحل جنينية مبكرة؟ لأنه يفتقد للجينات الموجودة على الكروموسوم X.
٢) ما الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣)؟ XO .
٣) حدد جنس الفرد في الحالة رقم (١)؟ أنثى أو أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي.
٤) ماذا يسمى الاختلال الوراثي في الحالة رقم (٢)؟ كلينفلتر.

صف التغيرات التي احدث لخلايا الدم الحمراء عند الأشخاص المصابين بمرض التلاسيميا. صيفي ٢٠١١
لا يكتمل تمايز خلايا الدم الحمراء يتبقى الثدي داخلها، يتخذ بعضها الأخر أشكالاً غير طبيعية، وتتكسر بعظم خلايا الدم الحمراء "تتخلل" بعد فترة قصيرة من إنتاجها.

صنف الطفرات الكروموسومية الآتية إلى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم أو طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات: صيفي ٢٠١١
١) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف. **طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات.**
٢) انتقال القطع الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.؟ **طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم.**
٣) انفصال الكروماتيدات الشقيقة أثناء الانقسام المتساوي دون انقسام السيتوبلازم.**طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات.**

يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان: اكتب ما تمثله الأرقام (١.٢.٣.٤.٥). شتوي ٢٠١٢

الاختلال الوراثي	التغير في عدد الكروموسومات الجسمية	أحد الأعراض
باتو	(١)	اللثة الحلق مشقوقة
(٢)	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي ١٨	(٣)
(٤)	(٥)	وجود ثنية إضافية على الجفن

١) إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي ١٣
٢) متلازمة ادوارد
٣) قدرات عقلية محدودة أو جسمية محدودة أو اختلال في القلب أو الكليتين
٤) متلازمة داون
٥) إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي٢١

يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان اكتب ما تمثله الأرقام : (٤,٣,٢,١). صيفي ٢٠١٢

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

١- XXX.
٢- كلينفليتر.
٣- ذكر عقيم بسبب نقصان في نمو الأعضاء التناسلية.
٤- XO

ماذا يشترط في كل من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية الآتية: صيفي ٢٠١٢
١) إثبات الأبوة لطفل معين عند مقارنة DNA الطفل مع كلا الأبوين في بصمة DNA.
يشترط لإثبات الأبوة لطفل معين أن توافق جزيء من DNA الطفل مع DNA الأم والجزء الأخر مع DNA الأب
٢) الخلايا المستقبلة للجين السليم لاستمرار نجاح المعالجة الجينية.
أن تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم قادرا على الانقسام طوال فترة حياة المريض.

تعد بصمة DNA من تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة، والمطلوب: شتوي ٢٠١٢ شتوي ٢٠١٣
١) سمّ التكنولوجيا الخاصة التي يتم من خلالها فصل قطع DNA. الفصل الكهربائي الهلامي.
٢) كيف تظهر قطع DNA عند تصوير المادة الهلامية بالأشعة السينية على صورة أشعة؟ مجموعات من الخطوط السوداء على صورة أشعة.
٣) كيف تستخدم بصمة DNA في إثبات الأبوة لطفل معين؟ مقارنة الخطوط السوداء للطفل مع الأم والأب أو مقارنة بصمة DNA الطفل مع بصمة DNA الأم والأب أو مقارنة تسلسل النيوكلوتيدات للطفل مع تسلسل النيوكيوتيدات للأب وألام.
٤) ما سبب استخدام بصمة DNA في تحديد هوية الأشخاص بدقة كبيرة؟ لان تسلسل النيوكلوتيدات في DNA خلال شخص ما لا يتكرر في أي شخص أخر.

ترتبط الاختلالات الوراثية عند الإنسان بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية والمطلوب: شتوي ٢٠١٣
١) سمّ ثلاثة اختلال وراثيّة مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسيّة. تيرنر،كلينفلتر، أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي.
٢) ما عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة داون؟ ٤٧ أو (٤٦+١) أو (٢٣ زوج +١).
٣) اذكر ثلاثة أعراض لمرض فينل كيتونيوريا. قدرات عقلية محدودة، شحوب لون الجسم والشعر، صغر حجم الرأس

كيف تؤدي الطفرات إلى تغير في عدد المجموعات الكروموسومية إلى تكوين جاميتات ثنائية المجموعة الكروموسومية؟ شتوي ٢٠١٣
نتيجة عدم انفصال أزواج الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأب وألام.

ما أهمية مقارنة مخطط كروموسومات خلايا الجنين بالمخطط الكروموسومي الطبيعي للإنسان؟ شتوي ٢٠١٣
لتحديد الاختلالات الكروموسومية التي توجد في الجينوم أو لتحديد إذا كانت الكروموسومات طبيعيّة التركيب والعدد.

ساعد علم الوراثة في تعرف بعض الاختلالات الوراثية عند الانسان، وطرائق تشخيصها، ومعالجتها، المطلوب.
١) اكتب اسم الاختلال الوراثي، والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما ياتي: صيفي ٢٠١٣
- انثى عقيمة وقصيرة القامة. **تيرنر**.
- ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الاعضاء التناسلية. **كلينفلتر**.
- انثى تعاني قصر القامة وامتلائها ووجود ثنية اضافية على الجفن. **داون**.

٢) اذكر فائدتين لفحص الجنين باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية. صيفي ٢٠١٣

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤

تحديد جنس الجنين وعمره ومعرفة وجود توائم، والكشف عن اختلالات عند الجنين مثل تضخم الكلية واختلال الحبل العصبي وبعض أمراض القلب.

معتصم عبود ٠٧٧٧٧٢٥٤٤