

3- إختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية , لاحظ الجدول :

اسم الاختلال	وصف الاختلال وابرز اعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي في الخلية الجسمية	عدد الكروموسومات الجسمية	عدد الكروموسومات الجنسية
متلازمة تيرنر	انثى عقيمة قصيرة القامة وعدم اكتمال النضج الجنسي (هناك امكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج	حذف الكروموسوم الجنسي X فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي للمصابة XO	45	44	1
متلازمة كلاينفلتر	ذكر طويل القامة ، معدل ذكائه عادة اقل من المعدل الطبيعي ، يعاني من صغر حجم الاعضاء التناسلية وعدم اكتمال النضج الجنسي	اضافة الكروموسوم الجنسي X فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي للمصاب XXY	47	44	3

سؤال :

أكتب الطراز الكروموسومي الجنسي لأنثى تيرنر مصابة بعمى الألوان ؟

الجواب :

b
XO

الإستشارة الوراثية :

يلجا الكثير من الأزواج إلى الإستشارة الوراثية وذلك تجنباً لإنجاب أفراد يعانون من إختلالات وراثية .

ولهذا ينشئ المستشار الوراثي :

- سجل النسب الوراثي لأفراد عائلة ما .

- ويوصي بعمل بعض الفحوص المخبرية للزوجين وأقاربهما من الدرجة الأولى .

ونتيجة لذلك يمكن توقع إحتتمالات ولادة أطفال مصابين بإختلالات وراثية .

ومن الأمثلة على ذلك إجراء فحوص الدم لناقلي مرض الثلاسيميا و الأنيميا المنجلية .

أهمية الإستشارة الوراثية :

تفيد الإستشارة الوراثية بحالات عدة , منها :

- الكشف عن إحتتمالية نقل الأمراض الوراثية مثل مرض الثلاسيميا .
- (ففي عام 2004م أصبح فحص الثلاسيميا من الفحوص الإجبارية للمقبلين على الزواج في الأردن) .
- فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم , لتأكيد ذلك أو نفيه.
- تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين بإختلالات وراثية , وذلك بتوضيح طبيعة الإختلال وكيفية التعامل مع المصابين به.
- فحص الأجنة في بداية الحمل لتحديد الأجنة غير الطبيعية.

من طرائق فحص الأجنة :

ويمكن فحص الأجنة بإحدى الطريقتين الآتيتين :

- فحص السائل الرهلي (السلى).
- فحص خملات الكوريون.

ولتعرف طريقتي فحص الأجنة انظر الشكل في الكتاب المدرسي ص 49

طريقة فحص السائل الرهلي :

1- سحب عينة من السائل الرهلي بين الأسبوعين 14 - 16 من الحمل .

2- فصل خلايا الجنين عن السائل بواسطة جهاز الطرد المركزي .

3- زراعة الخلايا في بيئة مناسبة لتكثيرها .

4- بعد عدة أيام يتم عمل مخطط كروموسومي لخلايا الجنين ومقارنته

بالمخطط الكروموسومي الطبيعي لتحديد الخلل الوراثي ان وجد .

تم التحميل من موقع الأوائل التعليمي

www.awa2el.net

طريقة فحص خملات الكوريون :

1- اخذ عينة من خملات الكوريون بين الأسبوعين 8 - 10 من الحمل .

2- في اليوم التالي يتم عمل مخطط كروموسومي لخلايا الجنين ومقارنته

بالمخطط الكروموسومي الطبيعي لتحديد الخلل الوراثي ان وجد .

سؤال :

في أي أسابيع الحمل تؤخذ عينة كل من السائل الرهلي , وخملات الكوريون ؟

الجواب :

خملات الكوريون : في الأسابيع 8 – 10

السائل الرهلي : في الأسابيع 14 – 16

سؤال :

فسر كل مما يأتي:

- وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي.

الجواب :

لفصل خلايا الجنين عن السائل الرهلي .

- مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي .

الجواب :

وذلك لتحديد الخلل الوراثي لدى الجنين إن وجد .

مهم :

أنظر الجدول الآتي الذي يوضح مقارنة بين طريقتي فحص السائل الرهلي و فحص خملات الكوريون :

فحص خملات الكوريون	فحص السائل الرهلي	صفة المقارنة
بين الأسبوعين (8 - 10) من الحمل	بين الأسبوعين (14 - 16) من الحمل	عمر الجنين عند سحب العينة (وقت أخذ العينة)
لا تزرع	تزرع لتكثير عدد الخلايا	زراعة خلايا الجنين
أقل امانا وأكثر خطورة	أكثر أمانا وأقل خطورة	الآمان والخطورة
أسرع (لأنها لا تحتاج الى زراعة)	أبطأ (لأنها تحتاج الى زراعة)	سرعة ظهور النتائج
في اليوم التالي من أخذ العينة	بعد عدة ايام من أخذ العينة	الوقت المناسب لعمل مخطط كروموسومي للعينة
أقل إنتشار لأنها أقل امانا	أكثر إنتشارا لأنها أكثر أمانا	الإنتشار