مكثف أسئلة فصل الطفرات

السؤال الأول :

(أ) - أعط أمثلة على كل من :

١ - **طفرات مورثة** : طفرات تصيب الخلايا الجنسية
٢ - **طفرات غير متورثة** : طفرات تصيب الخلايا الجسمية
٣ - **طفرات جينية** : الموضعية \ الإزاحة
٤ - **طفرات موضعية** : صامتة \ مخطئة التعبير \ غير معبرة
٥ - **طفرات إزاحة** : تغير كودون لكودون وقف الترجمة \ تغير كودون مما يسبب تغير في سلسلة القواعد النيتروجينية
٦ - **مرض سببه طفرة مخطئة التعبير** : الأنيميا المنجلية
٧ - **مرض سببه اختلال جيني محمول على كروموسوم جسمي** : التليف الكيسي \ الفينيل كيتونيوريا
٨ - **مرض سببه اختلال جيني محمول على كروموسوم جنسي** : نزف الدم (الناعور)
٩ - **مرض سببه اختلال مرتبط بعدد الكروموسومات الجسمية** : متلازمة داون \ متلازمة بتاو
١٠ - **مرض سببه اختلال مرتبط بعدد الكروموسومات الجنسية** : متلازمة تيرنر \ متلازمة كلاينفلتر
١١ - **طرق فحص الأجنة في بداية الحمل** : فحص خملات الكريون \ فحص السائل الرهلي
١٢ - **طفرات في تركيب الكروموسوم** : الحذف \ التكرار \ تبديل الموقع \ القلب
١٣ - **طفرات في عدد الكروموسومات** : عدم انفصال زوج الكروموسومات خلال المرحلة الأولى من الانقسام المنصف \ عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة خلال الانقسام المنصف
١٤ - **طفرة تحدث بسبب خطأ اثناء تضاعف DNA** : تلقائية

(ب)- كم عدد الكروموسومات الجسمية والجنسية وعدد الكروموسومات في الخلية الجسمية (العدد الكلي) :

اسم الاختلال :	عدد الكروموسومات الجسمية	عدد الكروموسومات الجنسية	عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية (الكلي)
التليف الكيسي	44	2	46
الفينيل كيتونيوريا	44	2	46
نزف الدم (الناعور)	44	2	46
متلازمة داون	45	2	47
متلازمة بتاو	45	2	47
متلازمة كلاينفلتر	44	3	47
متلازمة تيرنر	44	1	45

(ج) – ما سبب الإصابة بكل من الأمراض الآتية

اسم الاختلال	سبب الإصابة (التغير) \ موقع حدوث الطفرة
التليف الكيسي	طفرة جينية على الزوج الكروموسوم الجسمي 7 تؤدي الى تراكم المخاط الكثيف في القناة الهضمية والرئتين مما يؤدي الى صعوبة في الهضم والتنفس
الفينيل كيتونيوريا	طفرة جينية على الزوج الكروموسومي الجسمي 12تؤدي الى حدوث خلل في ايض الحمض الاميني الفينيل النين في الدم
نزف الدم	طفرة على الكروموسوم الجنسي X تؤدي الى حدوث خلل في عامل التخثر VIII مما يؤدي الى استمرار نزف الدم تلقائيا او نتيجة عمليات جراحية
متلازمة داون	إضافة كروموسوم الى زوج الكروموسومات رقم 21
متلازمة بتاو	إضافة كروموسوم الى زوج الكروموسومات رقم 13
متلازمة تيرنر	حذف الكروموسوم الجنسي X
متلازمة كلاينفلتر	إضافة الكروموسوم الجنسي X

السؤال الثاني :

(أ) – ما الأعراض المرضية لكل من الإختلالات الوراثية الآتية :

الاختلال الوراثي	الأعراض المرضية (وصف المرض)
التليف الكيسي	يواجه المصاب صعوبة في الهضم والتنفس نتيجة تراكم المخاط الكثيف اللزج في القناة الهضمية والرئتين
الفينيل كيتونيوريا	حدوث خلل في ايض الحمض الاميني الفينيل النين في الدم مما يسبب تراكم الحمض الاميني الفينيل النين في الدم وتراجع في قدراته العقلية
نزف الدم	استمرار نزف الدم تلقائيا او نتيجة العمليات الجراحية
متلازمة داون	ملامح وجه مختلفة عن ملامح الوجه الطبيعي \ قدرات عقلية محدودة \ انثناء الجفن العلوي \ مشكلات في القلب عند البعض
متلازمة بتاو	قدرات عقلية محدودة \ الشفة العليا وسقف الحلق مشقوق \
متلازمة تيرنر	أنثى قصيرة القامة \ عدم اكتمال النضج الجنسي \ يمكن ظهور بعض علامات النضج الجنسي عند خضوعها للعلاج
متلازمة كلاينفلتر	ذكر طويل القامة \ معدل ذكائه اقل من المعدل الطبيعي \ عدم اكتمال النضج الجنسي

(ب) - عرف كل من الآتية :

١ - الكودون : وحدة مكونة من ثلاثة نيوكليوتيدات في حمض m RNA وهي تحدد حمضا امينيا معينا

٢ - الاستشارة الوراثية : استشارة طبيب متخصص في الأمراض الوراثية إما للكشف عن احتمالية إنجاب أطفال مصابين بإختلالات وراثية وإما لفحص الأفراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم وذلك بعمل فحوص تثبت صحة التشخيص

٣ - الطفرة الجينية :طفرة تحدث على مستوى الجين الواحد وذلك بإحداث تغير في تسلسل القواعد النيتروجينية المكونة للجين وهي إما طفرة موضعية أو طفرة إزاحة

٤ - الطفرات الكروموسومية : طفرات تنتج من التغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها

٥ - طفرة الإزاحة :هي طفرة تحدث نتيجة حذف زوج من القواعد النيتروجينية أو عدة أزواج من الجين أو إضافة زوج من القواعد النيتروجينية أو أكثر من الجين مما يؤدي إلى إزاحة الكودونات في جزيء m RNA المنسوخ

٦ - الطفرة الموضعية :هي طفرة تحدث في موقع محدد من الجين وذلك باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء DNA مما يؤدي إلى تغير في كودون أو بضعة كودونات على جزيء m RNA المنسوخ

٧ - طفرة الحذف : طفرة تحدث نتيجة إزالة جزء من الكروموسوم ثم التحام القطع المتبقية من الكروموسوم مما يسبب نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات التي يحملها

(ب) - عرف كل من الآتية :

١ - الكودون : وحدة مكونة من ثلاثة نيوكليوتيدات في حمض m RNA وهي تحدد حمضا امينيا معينا

٢ - الاستشارة الوراثية : استشارة طبيب متخصص في الأمراض الوراثية إما للكشف عن احتمالية إنجاب أطفال مصابين بإختلالات وراثية وإما لفحص الأفراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم وذلك بعمل فحوص تثبت صحة التشخيص

٣ - الطفرة الجينية :طفرة تحدث على مستوى الجين الواحد وذلك بإحداث تغير في تسلسل القواعد النيتروجينية المكونة للجين وهي إما طفرة موضعية أو طفرة إزاحة

٤ - الطفرات الكروموسومية : طفرات تنتج من التغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها

٥ - طفرة الإزاحة :هي طفرة تحدث نتيجة حذف زوج من القواعد النيتروجينية أو عدة أزواج من الجين أو إضافة زوج من القواعد النيتروجينية أو أكثر من الجين مما يؤدي إلى إزاحة الكودونات في جزيء m RNA المنسوخ

٦ - الطفرة الموضعية :هي طفرة تحدث في موقع محدد من الجين وذلك باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء DNA مما يؤدي إلى تغير في كودون أو بضعة كودونات على جزيء m RNA المنسوخ

٧ - طفرة الحذف : طفرة تحدث نتيجة إزالة جزء من الكروموسوم ثم التحام القطع المتبقية من الكروموسوم مما يسبب نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات التي يحملها

٨ - طفرة التكرار :هي طفرة تحدث نتيجة قطع جزء من الكروموسوم ثم ارتباطه مع كروموسوم مماثل له مما يؤدي إلى أن يصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر إضافي

٩ - طفرة تبديل المواقع : هي طفرة تحدث نتيجة قطع جزء طرفي من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له مما يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات بين الكروموسومات غير المتماثلة

١٠ - طفرة القلب : هي طفرة تحدث نتيجة انفصال جزء من الكروموسوم ثم ارتباطه مرة أخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصاله مما يؤدي إلى انعكاس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم

١١ - طفرة غير معبرة : هي طفرة تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة فتنتج الخلية بروتين غير مكتمل (ناقص) لفقده عدد من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه مما يحول دون تعبير جيني كامل

١٢ - طفرة صامتة : هي طفرة تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين فلا يطرأ تغير في تركيب البروتين الناتج

١٣ - طفرة مخطئة التعبير :هي طفرة تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض اميني أخر يختلف عن الحمض الاميني للكودون الأصلي مما يسبب تغيرا في التعبير الجيني نتيجة حدوث خطأ في التعبير الجيني

(ج) – اجب عن الأسئلة الآتية :

١ -ما أسس تصنيف الطفرات (بماذا تختلف الطفرات عن بعضها البعض) ؟

٢ - نوع الخلايا التي تحدث فيها

٣ -العامل المسبب للطفرة

٢ -صنف الطفرات حسب نوع الخلايا :

١. الخلايا الجنسية (الجاميتات والبويضة المخصبة أو الخلايا المنتجة لها) تكون الطفرات متوارثة

٢. الخلايا الجسمية (وهي غير قابلة للتوريث)

٣ -قارن بين طفرات الخلايا الجسمية والخلايا الجنسية من حيث القابلية للتوريث ؟

١. الخلايا الجسمية : غير قابلة للتوريث

٢. الخلايا الجنسية : قابلة للتوريث

٤ -قارن بين الطفرة الموروثة والطفرة غير الموروثة من حيث نوع الخلايا التي تصيبها ؟

- الطفرة الموروثة : تصيب الخلايا الجنسية (الجاميتات والبويضة المخصبة)
- الطفرة غير الموروثة : تصيب الخلايا الجسمية

٥ -صنف الطفرات حسب نوع العامل المسبب للطفرة :

تلقائية : تحدث نتيجة حدوث أخطاء أثناء تضاعف جزيء DNA (وهي تحدث غالبا في الفيروسات والبكتيريا)

مستحثة : نتيجة تعرض الخلايا لعوامل مختلفة فيزيائية أو عوامل كيميائية

٦ -ما نوع الطفرة التي تحدث نتيجة حدوث أخطاء أثناء تضاعف جزيء DNA ؟ طفرة تلقائية

٧ -ما نوع الطفرة التي تحدث نتيجة تعرض الكائن الحي لعوامل مختلفة ؟ الطفرة المستحثة

٨ -وضح سبب عدم ظهور طفرة عند أبناء شخص لديه طفرة في خلايا الرئتين ؟

لان خلايا الرئتين خلية جسمية وتعرضها للطفرة لا يؤدي إلى توارثها

٩ -أعط أمثلة على العوامل الفيزيائية المسببة للطفرات :

من الأمثلة عليها : الأشعة السينية (أشعة X) – أشعة جاما – أشعة الشمس التي تحوي الأشعة فوق البنفسجية (والتي قد تحدث طفرات في حال التعرض لها فترات طويلة مسببة سرطان الجلد)

١٠ -ما المسبب لحدوث سرطان الجلد ؟ التعرض للأشعة الفوق بنفسجية من الشمس لفترات زمنية طويلة

١١ -أعط أمثلة على العوامل الكيميائية المسببة للطفرات :

من الأمثلة عليها : ألياف الاسبست – المواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات – بعض الملوثات مثل : (الرصاص ، الكادميوم ، الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع ، والمبيدات الحشرية والفطرية)

١٢ - اذكر أنواع الطفرات ؟

١. طفرات كروموسومية

٢. طفرات جينية

١٣ - اذكر أنواع الطفرات الجينية ؟

١. طفرات موضعية

٢. طفرات إزاحة

١٤ - اذكر أنواع الطفرات الكروموسومية ؟

١. تغير في تركيب الكروموسوم

٢. تغير في عدد الكروموسومات

١٥ - ما نواتج الطفرات الموضعية على تركيب البروتين في الحالات الآتية :

١. طفرة صامتة : لا يطرأ تغير في تركيب البروتين الناتج

٢. طفرة مخطئة التعبير : تغير حمض اميني في البروتين الناتج

٣. طفرة غير معبرة : توقف بناء البروتين

(د) - ماذا يحدث نتيجة كل من الآتية :

1- حدوث خطا أثناء تضاعف DNA : حدوث طفرة تلقائية

2- حدوث طفرات نتيجة تعرض الكائن الحي لعوامل مختلفة : حدوث طفرة مستحثه

3- تعرض الإنسان للأشعة فوق البنفسجية من الشمس لفترات زمنية طويلة : إصابة الشخص بسرطان الجلد

4- استبدال زوج من القواعد النيتروجينية أو أكثر على جزيء DNA : تغير كودون أو بضعة كودونات على جزيء m RNA المنسوخ

٤ -تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة :

طفرة غير معبره مما يؤدي إلى إنتاج الخلية بروتين غير مكتمل وذلك لفقدانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه

6- تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين : طفرة صامتة وذلك لأنه لا يطرأ تغير في تركيب البروتين الناتج

٧ -تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض اميني جديد يختلف عن الحمض الاميني للكودون الأصلي :

طفرة مخطئة التعبير وذلك لأنها تؤدي إلى حدوث خطأ في التعبير الجيني

8- إضافة أو حذف أزواج من النيوكليوتيدات من الجين : يؤدي إلى إزاحة الكودونات على جزيء m RNA المنسوخ

9- عدم انفصال احد أزواج الكروموسومات المتماثلة خلال المرحلة الأولى من الانقسام المنصف : يؤدي إلى ظهور جاميتات غير طبيعية تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر أو اقل من العدد الطبيعي

10- عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان لأحد الكروموسومات خلال المرحلة الثانية من الانقسام المنصف

يؤدي إلى ظهور جاميتات غير طبيعية تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر أو اقل من العدد الطبيعي بالإضافة إلى ظهور جاميتات طبيعية

١١ انفصال القطع الطرفية لأحد الكروموسومات : طفرة تبديل مواقع في تركيب الكروموسوم

١٢ قطع جزء من كروموسوم مما يسبب نقص في عدد الجينات التي يحملها الكروموسوم : طفرة حذف في تركيب الكروموسوم

١٣ قطع جزء من كروموسوم ثم ارتباطه مع كروموسوم آخر مماثل له : طفرة تكرار في تركيب الكروموسوم

١٤ انفصال جزء من كروموسوم ثم ارتباطه مرة أخرى بصورة مقلوبة : طفرة قلب في تركيب الكروموسوم

١٥ طفرة الحذف : نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات التي يحملها

١٦ طفرة التكرار : يؤدي إلى أن يصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر إضافي

١٧ طفرة تبديل المواقع ؟ يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات بين الكروموسومات غير المتماثلة

١٨ طفرة القلب ؟ يؤدي إلى انعكاس ترتيب الجينات على الكروموسوم

١٩ عدم حدوث انفصال السيتوبلازم في الخلايا أثناء الانقسام الخلوي :

يؤدي إلى حدوث طفرة في عدد الكروموسومات تؤدي إلى حدوث خلل في عدد الكروموسومات في الخلية

٢٠ تراكم المخاط الكثيف في القناة الهضمية والرئتين : يؤدي إلى الإصابة بالتليف الكيسي مما يؤدي إلى أن يواجه المصاب صعوبة في الهضم والتنفس

٢١ حدوث خلل في أيض الحمض الاميني الفينيل النين في الدم : الإصابة بمرض الفينيل كيتونيوريا مما يؤدي إلى تراكم الحمض الاميني الفينيل النين في دم الشخص المصاب مما يسبب تراجع في قدراته العقلية

٢٢ عدم خضوع الشخص المصاب بالفينيل كيتونيوريا لنظام غذائي خال من الحمض الاميني الفينيل النين أو يحتوي على كميات قليلة منه يؤدي إلى تراكم الحمض الاميني الفينيل النين في دم الشخص المصاب مما يسبب تراجع في قدراته العقلية

٢٣ حدوث خلل في وجود عامل التخثر VIII في دم الشخص المصاب بنزف الدم ؟ الإصابة بمرض نزف الدم مما يسبب استمرار نزف الدم تلقائيا أو نتيجة عمليات جراحية

٢٤ تراكم الحمض الاميني الفينيل النين في دم الشخص المصاب بالفينيل كيتونيوريا ؟ تراجع في قدرت الشخص العقلية

٢٥ لجوء الأزواج للاستشارة الوراثية ؟ يتم توقع إنجاب أفراد يعانون من اختلالات وراثية

٢٦ استخدام جهاز الطرد المركزي في فحص السائل الرهلي ؟ لفصل خلايا الجنين عن السائل الرهلي

هـ) ــ اجب عن الاسئلة الاتية :

١ ـ عدد أنواع الطفرات المؤثرة في تركيب الكروموسوم : الحذف \ التكرار \ تبديل المواقع \ القلب

٢ ـ ما نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم التي تحدث بين كروموسومين غير متماثلين والطفرة التي تحدث بين كروموسومين متماثلين

الطفرة التي تحدث بين كروموسومين متماثلين : طفرة التكرار

الطفرة التي تحدث بين كروموسومين غير متماثلين : طفرة تبديل المواقع

٣ ـ قارن بين طفرة الحذف وطفرة التكرار من حيث تأثير الطفرة على طول الكروموسوم

طفرة الحذف : قصر في طول الكروموسوم

طفرة التكرار : زيادة في طول الكروموسوم

٤ ـ ما تأثير طفرة القلب على الكروموسوم ؟ انعكاس ترتيب الجينات في جزء معين من الكروموسوم

٥ ـ ما نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم التي يحدث فيها ما يأتي :

١ طفرة مقابلة لطفرة التكرار ؟ الحذف

٢ طفرة يتم فيها قطع الأجزاء الطرفية من الكروموسوم ؟ تبديل المواقع

٣ طفرة تحدث بين كروموسومين متماثلين ؟ التكرار

٤ طفرة تحدث بين كروموسومين غير متماثلين ؟ تبديل المواقع

٥ طفرة تحدث بسبب انفصال جزء من كروموسوم مما يسبب نقص في عدد الجينات ؟ طفرة الحذف

٦ طفرة تؤدي إلى انعكاس ترتيب الجينات على الكروموسوم ؟ طفرة القلب

٧ طفرة تؤدي إلى نقص في طول الكروموسوم ؟ طفرة الحذف

6- صنف الطفرات في تركيب الكروموسوم إلى طفرات تحدث بين كروموسومين وطفرات تحدث على الكروموسوم الواحد ؟

الطفرات التي تحدث بين كروموسومين : تبديل المواقع \ التكرار

الطفرات التي تحدث على كروموسوم واحد : القلب \ الحذف

٨ ـ ما تأثير طفرة الحذف على تركيب الكروموسوم ؟ نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات

٩ ـ ما تأثير طفرة التكرار على تركيب الكروموسوم ؟ يصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر إضافي

١٠ ـ ما تأثير طفرة تبديل المواقع على تركيب الكروموسوم ؟ يتم تبديل مواقع الجينات بين الكروموسومات غير المتماثلة

١١ ـ ما تأثير طفرة القلب على تركيب الكروموسوم ؟ يتم انعكاس الجينات على الكروموسوم

السؤال الثالث :

قارن بين حالة عدم الانفصال في المرحلة الأولى والمرحلة الثانية من الانقسام المنصف من حيث :

عدد أنواع الجاميتات الناتجة وأنواع الجاميتات الناتجة والنسبة المئوية لأنواع الجاميتات الناتجة وسبب الحدوث

المرحلة الأولى من الانقسام المنصف

عدد أنواع الجاميتات : نوعين

أنواع الجاميتات : (أكثر n+1 \ اقل n-1)

النسبة المئوية : (أكثر 50% \ اقل 50% \ طبيعي صفر%)

سبب الحدوث : عدم انفصال احد أزواج الكروموسومات المتماثلة أو أكثر

المرحلة الثانية من الانقسام المنصف

عدد أنواع الجاميتات : ثلاثة أنواع

أنواع الجاميتات : (أكثر n+1 ، اقل n-1 ، طبيعي n)

النسبة المئوية للجاميتات : (طبيعي 0 5% \ أكثر 25% \ اقل 25%)

سبب الحدوث : عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان لأحد الكروموسومات أو أكثر

س : ما تأثير عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان لأحد الكروموسومات خلال المرحلة الثانية من الانقسام المنصف ؟

ظهور جاميتات غير طبيعية أكثر أو اقل من العدد الطبيعي بالإضافة إلى جاميتات طبيعية

س : يلاحظ على المصابين بمرض نزف الدم استمرار نزف الدم تلقائيا أو نتيجة عملية جراحية ؟

نتيجة طفرة على الكروموسوم الجنسي X مما يؤدي إلى وجود خلل في عامل التخثر VIII

س : فسر سبب تراكم الفينيل الأنين في دم الشخص المصاب بالفينيل كيتونيوريا ؟

بسبب حدوث خلل في أيض الحمض الأميني الفينيل الأنين في جسم الشخص المصاب

س : ما تأثير وجود مخاط كثيف لزج في الرئتين والقناة الهضمية للمصابين بالتليف الكيسي ؟

يؤدي ذلك إلى صعوبة في التنفس والهضم

س : ما سبب حدوث حالة من صعوبة التنفس والهضم لدى الأشخاص المصابين بالتليف الكيسي ؟

بسبب طفرة على زوج الكروموسومات رقم 7 مما يسبب تراكم كمية من المخاط الكثيف اللزج في الرئتين والقناة الهضمية و أعضاء أخرى

س : ماذا يحدث في حال عدم خضوع شخص لنظام غذائي خال من الفينيل الأنين أو يحتوي على كميات قليلة منه ؟

يؤدي ذلك إلى تراكم الفينيل الأنين في دم الشخص مسببا تراجعا في قدراته العقلية

س : لماذا يلجأ كثير من الأزواج إلى الاستشارة الوراثية ؟ تجنبا لإنجاب أفراد يعانون من إختلالات وراثية

س : ما سبب حدوث كل من الأمراض الآتية :

١ -التليف الكيسي : طفرة على زوج الكروموسومات رقم 7 تؤدي إلى صعوبة في الهضم والتنفس لدى الشخص المصاب

٢ -الفينيل كيتونيوريا : طفرة على زوج الكروموسومات رقم 12 تؤدي إلى حدوث خلل في أيض الحمض الاميني الفينيل النين في جسم الشخص المصاب

٣ -نزف الدم A (الناعور) : طفرة على الكروموسوم الجنسي X تؤدي إلى خلل في إنتاج عامل التخثر VIII

س : كيف يمكن إظهار بعض علامات النضج الجنسي عند أنثى تيرنر ؟ نتيجة خضوعها للعلاج

س : ما الامور التي يقوم بها المستشار الوراثي في حال لجوء الأزواج إلى الاستشارة الوراثية ؟

١. ينشئ سجل النسب الوراثي لأفراد العائلة

٢. يوصي بعمل فحوص مخبريه للزوجين وأقاربهما من الدرجة الأولى

س : ماذا يحدث بعد أن يعد المستشار الوراثي سجل النسب الوراثي و إجراء فحوص للدم لناقلي مرض الثلاسيميا والأنيميا المنجلية

توقع احتمال ولادة أطفال مصابين باختلالات وراثية

س : علل : تقديم النصح والمشورة لذوي الأشخاص المصابين بأمراض وراثية ؟ وذلك لتوضيح طبيعة الاختلال ، وكيفية التعامل مع المصابين به

س : ما أهداف الاستشارة الوراثية ؟ ما الاستفادة الممكنة من الاستشارة الوراثية ؟

١. الكشف عن احتمالية نقل الأمراض الوراثية (فحص الثلاسيميا في الأردن أصبح إجباريا في عام 2004 للمقبلين على الزواج)

٢. فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم وذلك لتأكيد ذلك أو نفيه

٣. تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية ، وذلك لتوضيح طبيعة الاختلال ، وكيفية التعامل مع المصابين به

٤. فحص الأجنة في بداية الحمل ، وذلك لتحديد الأجنة غير الطبيعية

س : علل : يتم إجراء فحص للأجنة قبل الولادة ؟ وذلك لتحديد الأجنة غير الطبيعية

س : علل : من فوائد الاستشارة الوراثية فحص الأفراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم ؟ لتأكيد ذلك أو نفيه

س : كيف يتم فحص الأجنة قبل الولادة ؟

١. فحص السائل الرهلي

٢. فحص خملات الكريون

س : كيف يتم تحديد الإختلالات الوراثية من العينات التي يتم الحصول عليها من فحص خملات الكريون وفحص السائل الرهلي

من خلال مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين مع المخطط الكروموسومي الطبيعي

س : علل : يتم الحصول على نتائج فحص السائل الرهلي بعد عدة أو بضعة أيام من الفحص ؟ لأنها تحتاج إلى زراعة لبضعة أيام

س : لماذا تحتاج العينة من فحص السائل الرهلي إلى بضعة أيام للحصول على النتائج ؟ لأنها تحتاج إلى زراعة إلى بضعة أيام

س : ما سبب الإصابة بكل من الإختلالات الآتية :

١ -متلازمة داون : إضافة كروموسوم إلى زوج الكروموسومات رقم 21

٢ -متلازمة بتاو : إضافة كروموسوم إلى زوج الكروموسومات رقم 13

٣ -متلازمة كلاينفلتر : إضافة كروموسوم X إلى زوج الكروموسومات الجنسي عند الذكر فيصبح طرازه الكروموسومي الجنسي XXY

٤ -متلازمة تيرنر : حذف الكروموسوم الجنسي X فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي XO

س : كيف يتم فصل خلايا الجنين من السائل الرهلي ؟

عن طريق عملية الفصل المركزي باستخدام جهاز الطرد المركزي

س : ما اسم الاختلال والطراز الكروموسومي الجنسي لكل من حالات الإخصاب الآتية :

١ -إخصاب حيوان منوي خال من الكروموسوم الجنسي وبويضة طبيعية X (متلازمة تيرنر XO)

٢ -إخصاب حيوان منوي طبيعي Y مع بويضة لمن تنفصل كروموسوماتها الجنسية (كلاينفلتر XXY)

٣ -إخصاب حيوان منوي يحمل الكروموسومين الجنسيين وبويضة طبيعية X (متلازمة كلاينفلتر XXY)

٤ -إخصاب حيوان منوي طبيعي X وبويضة خالية من الكروموسومات الجنسية (متلازمة تيرنر XO)