كـروموسومـات الأنســان

جينـــات الأنســـان

ملاحظـــــات هـــامـــــة

- يُحدِّد تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات الكثير من الصفات بدءاً من لون عينيك إلى تركيبات جزيئات البروتينات في الخلايا .
- يُقدَّر عدد الجينات الّتي تشفَّر لصنع بروتينات عند الإنسان بحوالى 30000 جين تحملها الكروموسومات ال 46 .
- يأخذ كلّ جين مكانًا محدَّدًا على الكروموسوم الواحد ولا يتغيَّر في أفراد النوع الواحد من الكائنات
- الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم مثلًا يحمله الكروموسوم رقم 9 لدى الإنسان
- يُعتبَر الكروموسومان 21 و 22 أصغر الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان

الجينوم البشري

هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات

يُعَدّ استكشاف الجينوم البشري وتحديد مكوّناته حتّى الآن من أهمّ الإنجازات العلمية

فسر : بالرغم من أن الكروموسومات تحمل الجينات ألا ان عدد الجينات (30 ألف) يفوق عدد الكروموسومات ؟

لان الكروموسوم الواحد يحمـــل العديد من الجينـــات

	الكروموسوم 21	الكروموسوم 22
عدد الجينات	225 جينًا تقريبًا	أكثر من 545 جينًا مختلفًا
عدد ازواج النيوكليوتيدات	حوالي 48 مليون زوج من النيوكليوتيدات	حوالى 51 مليون زوج من النيوكليوتيدات
اهم الجينات المرتبطة به	جين يرتبط بحالة تصلّب النسيج العضلي الجانبي المعروف بمرض لو جيهريج	• جينات مهمًّا للمحافظة على الصحّة • أليل يُسبِّب شكلًا من أشكال اللوكيميا • آليل مرتبطًا بداء تليّف النسيج العصبي
أوجه التشابه بينهما	يحتوي كلا من الكروموسومان 21 و 22 أيضًا على تتابعات طويلة متكرِّرة من القواعد النيتروجينية التي لا تُشفَّر لصنع البروتينات ، وليست مسؤولة عن أيّ صفة ، وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محدّدة	

تليّف النسيج العصبي

وهو ورم يسبِّب مرضًا في الجهاز العصبي بسبب أليل لجين يحمل على الكروموسوم رقم 22

	الارتباط	العبور
المفهوم	الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة ،تورَث معاً .	هوإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي عند الإنسان

الكروموسومات وتحديد الجنس

تحتوي خلايا الإنسان الجسمية على 46 كروموسوماً

أو 23 زوجاً من الكروموسومات

الإنـاث

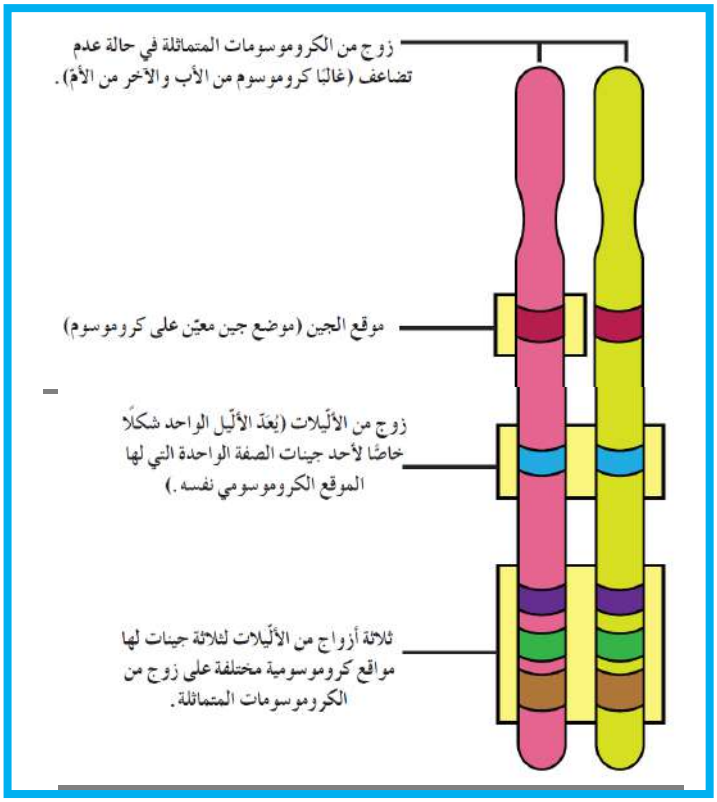
يمثل العدد الكلي للكروموسومات

بالمعادلـة 44 + XX

الذكـــور

يمثل العدد الكلي للكروموسومات

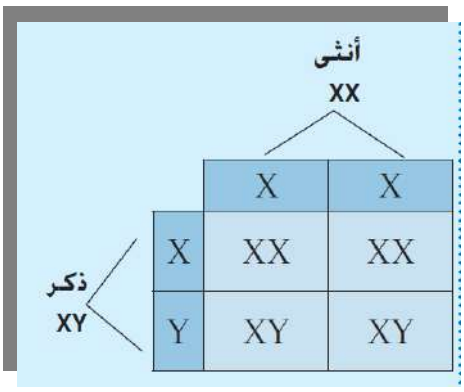
بالمعادلـة 44 + Xy



ملاحظـــة هامـــة

♥ تتساوي نسبتا إحتمال ولادة ذكوروإناث ويعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي

♥ جميع الخلايا الجنسية تحمل 22 كروموسوم جسمي بالإضافة الى كروموسوم جنسي واحد



علل : تتساوي نسبتا إحتمال ولادة ذكوروإناث ؟

بسب توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي حيث أن :

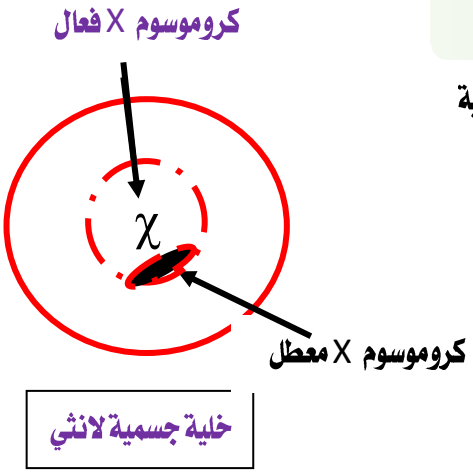
♥ الخلايا الجنسية الأنثوية أو البويضات تحمل جميعها الكروموسوم الجنسي X

♥ بينما الخلايا لجنسية الذكرية أو الحيوانات المنوية نصفها يحمل الكروموسوم الجنسي X والنصف الآخر الكروموسوم الجنسي Y

KuwaitTeacher.Com

عـــدم فاعليـــــة الكروموسوم X

هي خاصّية تعطيل الكروموسوم X في الخليّة الأنثوية



تفسير عـــدم فاعليـــــة الكروموسوم X

الخلايا الجسمية للأنثى تحتوي على كروموسومين X :

كروموسوم X من الأب – والكروموسوم X الآخر من الأم ،إلّا أنّ كروموسوماً واحداً فقط يكون فاعلًا . وتقوم الخليّة تلقائيًّا بتعطيل أحد الكروموسومين وبطريقةعشوائية

العالمة ماري ليون

اكتشفت الكروموسوم x المعطل ويمكن أن يشاهد ملتصق بجدار النواة الداخلي

علل : خلايا الاناث تعطل تلقائيا احد الكروموسومين x بطريقة عشوائية ؟

لعدم حاجتها إلى الكمّية المُضاعَفة من البروتينات التي ينتجها

	كريّات الدم البيضاء	خلايا النسيج الطلائي
شكل الكروموسوم X المعطل	عصا صغيرة تسمّى عصا الطبل	على شكل أجسام بار
الشكل		

تعطيل الكروموسوم

X يكون في الخلايا الجسدية للاناث فقط

موضع خلايا فيها الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلًا والمعطل مصدره الام

موضع خلايا فيها الكروموسوم X فعالا مصدره الام والكروموسوم المعطل مصدره الاب

ما النتائج المترتبة علي تعطيل كروموسوم X بشكل عشوائي في الخلايا الجسمية للانثى؟

نجد في جسم المرأة بعض الخلايا التي يكون فيها الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلًا وخلايا أخرى ذات كروموسوم X فاعل مصدره الأم .

Kuwaitteacher.com

في القطط !!!!!

● الجين الذي يتحكّم بلون الفرو يقع على الكروموسوم X لذلك :

يمكن أن يكون لون فرو القطّة الأنثى أسود وبنّي وأبيض لانه يتم تعطيل أحد الكروموسومين X بشكل عشوائي

في حين تكون بقع فرو الذكور بقع من لون واحد لان لديه كروموسوم X واحد

فـــــكر مـع الأحيـــــــــاء

فكر وأجب بنفسك !!!!!

● قبل فحصك لخلايا كرات دم بيضاء ما هو الشكل الذي تتوقعه للكروموسوم المعطل في نواتها ؟

.....

● قبل فحصك لخلايا النسيج الطلائي في أي مكان تتوقع وجود الكروموسوم المعطل با لنواة ؟

.....

● قبل فحصك لخلايا النسيج الطلائي ما هو الشكل الذي تتوقعه للكروموسوم المعطل في نواتها ؟

.....

● اثناء مرور جاسم على غرفة زجاجية بالمركز العلمي فوجد مكتوب عليها ذكر وانثي قط البومباي (أحدهما اسود الفرو والأخر أسود وبنّي وأبيض) في ضوء مادرست هل تستطيع التميز بين الذكر والانثي من خلال لون الفراء ؟

.....

يظهر الشكل التالي نوع من القطط يحمل فيها الكروموسوم الجنسي X فقط الجين المسئول عن تحديد لون فراء القطة . ويوجد أليلين لهذا الجين:

— الأليل (S) وهو يرمز لجين اللون الأصفر

— و الأليل (M) يرمز لجين اللون الأسود

إستخدم الجدول التالي الذي يوضح التركيب الوراثي لآباء تلك القطة لكي تعرف إجابة السؤال أدناه ؟

الأب	$X^S Y$
الأم	$X^M X^M$

أي موقع من جسم القطة تعطل الكروموسوم (X) الخاص بالأب ؟

إختر : [A] أو [B] أو [C]

معلم الكويت
KuwaitTeacher.com

الوراثـــة لدى الإنسان

معظم الصفات الوراثية يتحكم بها اكثر من جين له اليلات سائدة او متنحية او ذات سيادة مشتركة

ليست للحفظ

مراجعـــة على ما تم دراستة في الصف الحادي عشر !!!!!!!

الاليل السائد : هو الاليل الذي يظهر تاثيره مع أي اليل اخر ويرمز له حرف كبير (R)

الاليل المتنحي : هو الاليل الذي لا يظهر تاثيره الا اذا اجتمع مع اليل متنحي مثله ويرمز له حرف صغير (r)

الصفة السائدة : هي صفة أحد الأبوين التي تظهر في الجيل الأول وقد تكون نقية (RR) أو هجين (Rr)

الصفة المتنحية : صفة أحد الأبوين التي لا تظهر في الجيل الأول ودائما تكون نقية (rr)

السيادة المشتركة : هي نوع من السيادة الوسطية التي يظهر فيها تأثير الأليلين الموجودين في الفرد الهجين كاملين منفصلين

الجينات والأليـلات السائـــدة والمتنحيـــة والمشتـــركـــة

- شحمة الأذن عند الإنسان ا يُمكِن أن تكون حرّة أو ملتحمة و يتحكم فيها جين
- هناك نمطين من الجين الواحد أو أليّلين يتحكّمان في شكل شحمة الأذن (الأليـل السائـد – الأليـل المتنحي)

الشكل الحرّ لشحمة الأذن

- مسئوول عنه أليّل سائد
- التركيب الجيني للصفة قد يكون قد يكون متشابهة الاقحة RR او متباين الاقحة Rr

الشكل الملتحم لشحمة الأذن

- مسئوول عنه أليّل متنحي
- التركيب الجيني للصفة يكون متشابهة الاقحة فقط rr

الأليلات المسؤولة عن تكوّن الهيموجلوبين ذات سيادة مشتركة .

الهيموجلوبين

- **مكان وجودة** ← في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم
- **تركيبه** ← يتركب من بروتين بيتا جلوبين الذي يرتبط بالهيم ليكوّن الهيموجلوبين
- **أهميتة** ← نقل الأكسجين في الجسم

KuwaitTeacher.Com

جين بيتا هيموجلوبين (HBB)

كروموسوم رقم 11

هو الجين الموجود على الكروموسوم 11 والذي يشفّر لبروتين (بيتا جلوبين β-Globin)

جين بيتا هيموجلوبين (HBB) سليم

ينتج بروتين (بيتا جلوبين β-Globin) سليم الذي يتحد مع الهيم ليكون الهيموجلوبين الطبيعي في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم

VS

حدوث طفرة في جين بيتا هيموجلوبين (HBB)

ينتج بروتين (بيتا جلوبين β-Globin) غير سليم الذي يتحد مع الهيم ليكون هيموجلوبين غير طبيعي في كريات الدم الحمراء ويكون غير قادر على أداء وظيفته. تُعرف هذه الحالة بمرض فقر الدم المنجلي

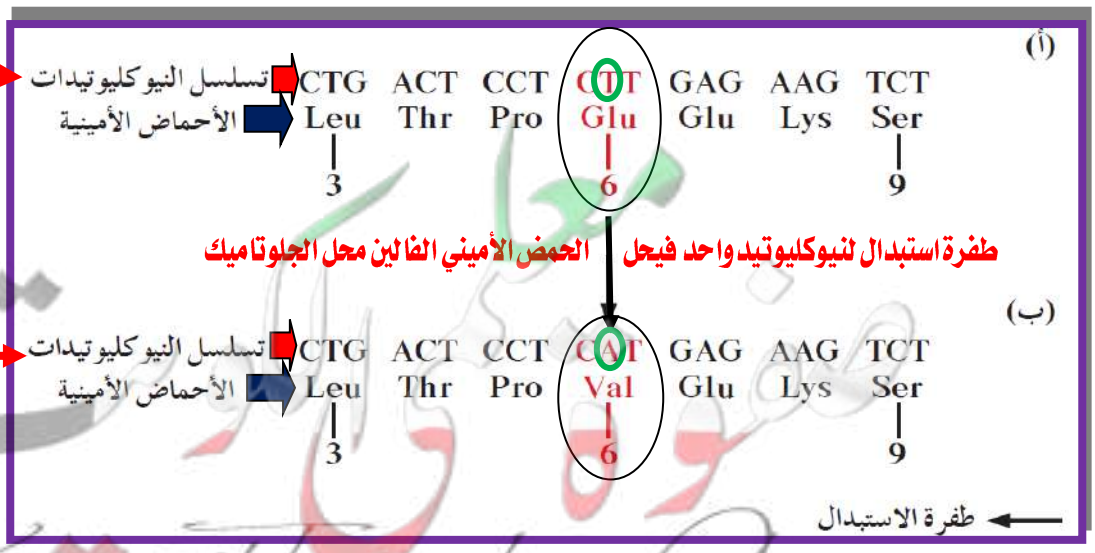
مرض فقر الدم المنجلي

مرض يحدث بسبب طفرة استبدال قاعدة مفردة في جين بيتا هيموجلوبين HBB فيصبح جين طافر Hb^S ونتيجة ذلك ينتج بروتين بيتا جلوبين غير سليم (يحل فيه الحمض الأميني فالين محلّ الحمض الأميني جلوتاميك) الذى يتحد مع الهيم ليكون هيموجلوبين غير طبيعي و غير قادر على أداء وظيفته

فقر الدم المنجلي مثال على سيادة مشتركه

جين بيتا هيموجلوبين سليم

جين بيتا هيموجلوبين به طفرة



KuwaitTeacher.Com

الأليل الطافر المسبب لفقر الدم المنجلي رمزه Hb^S

الأليل السليم للهيموجلوبين الطبيعي رمزه Hb^N

	تركيبه الجيني	نوع كريات الدم الحمراء في الشخص
الشخص السليم	$Hb^N\ Hb^N$	كريات دم سليمة
شخص به فقر دم متوسط	$Hb^N Hb^S$	لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية
شخص به فقر دم شديد	$Hb^S\ Hb^S$	كريات دم منجلية

علل : فقر الدم المنجلي يُعد مثالا على السيادة المشتركـــة

لأنّ الفرد ذو التركيب الجيني متباين اللاقحة $Hb^N Hb^S$ تتكوّن لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل أي يظهر تأثير الألين الطافر والسليم

علل : الفرد متباين اللاقحة $Hb^N\ Hb^S$ يعاني من فقر دم منجلي بحالة متوسطة

لأنّ الفرد ذو التركيب الجيني متباين اللاقحة تتكوّن لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل

مسائل وراثيـــة : ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى لكلّ منهما التركيب الجين $Hb^N\ Hb^S$ ؟

P :

الزوجة : بها فقر دم متوسط $Hb^N Hb^S$

X

الزوج : به فقر دم متوسط $Hb^N Hb^S$

G :

Hb^N Hb^S

Hb^N Hb^S

F1 :

	Hb^N	Hb^S
Hb^N	$Hb^N\ Hb^N$	$Hb^N\ Hb^S$
Hb^S	$Hb^N Hb^S$	$Hb^S\ Hb^S$

النمط الجيني	النمط الظاهري
$Hb^N\ Hb^N$	شخص سليم
$Hb^N Hb^S$	شخص مصاب بفقر دم منجلي بحالة متوسطة
$Hb^S\ Hb^S$	شخص مصاب بفقر دم منجلي شديد

أجب بنفسك : ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين أحدهما سليم والأخر به فقر دم متوسط ؟

KuwaitTeacher.com

دراسة سجل النسب

علل : يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الإنسان ؟

يرجع ذلك بسبب :

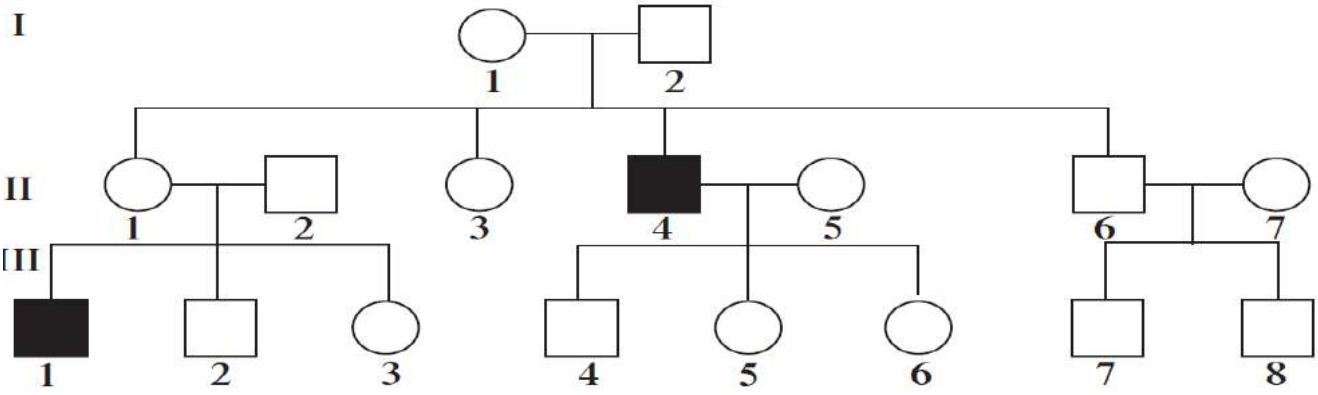
- كثرة الجينات التي تتحكّم بالصفات الوراثية
- طول الفترة الواقعة بين جيل وآخر بالمقارنة مع البازلاء التي تحتاج ل 90 يوم فقط
- قلّة عدد أفراد الجيل الناتج عند كل تزاوج بالمقارنة مع ذباب الفاكهة .

سجلّ النسب

مخطّط يُوضّح كيفيّة انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة ،ويسمح للعلماء بتتبّع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها .

أهمية سجلّ النسب

- يُوضّح كيفيّة انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة
- يتتبّع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية .



الرموز

ذكر سليم
أنثى سليمة
ذكر يظهر الصفة
أنثى تظهر الصفة
الجنس غير محدَّد
امرأة حامل بجنين

الخطوط

خطّ رأسي يربط الآباء بأبنائهم
خطّ أفقي يُمثّل الزواج بين الذكر و الأنثى
الربط بين الأبناء
توأم متماثل
توأم غير متماثل
آباء تربطهم صلة قرابة

Kuwaitteacher.com

- الاضطرابات الجينية
  - امراض مرتبطة بالجنس
    - امراض مرتبطة بالكروموسوم Y
      - جينات هولاند ريك
    - امراض مرتبطة بالكروموسوم الجنسي X
      - امراض يسببها اليل متنحي
        - مرض وهن دوشين العضلي
        - مرض نزف الدم
        - مرض عمي الالوان
      - امراض يسببها اليل سائد
        - مرض الكساح المقاوم لفيتامين D
  - امراض غير مرتبطة بالجنس
    - امراض غير مرتبطة بالجنس
      - امراض ناتجة من اليلات مشتركة
        - مرض فقر الدم المنجلي
      - امراض ناتجة من اليلات سائدة
        - مرض الدحدحة
        - مرض هانتنجتون
        - مرض ارتفاع الكولسترول بالدم
      - امراض ناتجة من اليلات متنحية
        - مرض المهاق
        - التليف الحويصلي
        - الجلاكتوسيميا
        - فنيل كيتونوريا
        - البلة المميت

KuwaitTeacher.Com

الاضطرابات الجينيـــة

تُسبِّب الاضطرابات الجينية في معظم الأحيان أمراضًا خطيرة ومميتة منها :

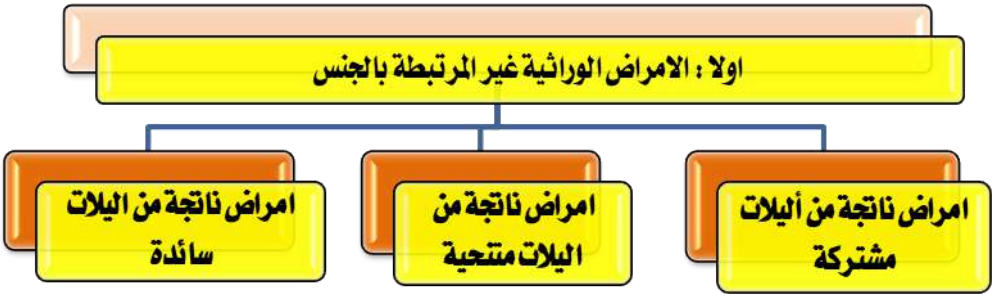
- مرتبط بالجنس
- متوارَث بغضّ النظر عن جنس الإنسان

أولا : الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس

♥ الجين السليم يُعبَّر عنه بتركيب ظاهري سليم .

♥ أمّا الجين غير السليم (المعتلّ) فيُعبَّر عنه بتركيب ظاهري غير سليم ،أي يُظهر اضطرابًا أو مرضًا وراثيًّا لدى الفرد

♥ التركيب الظاهري للفرد يكون تابعًا لتعبير أليل متنحٍّ أو أليل ذي سيادة مشتركة أو أليل سائد .



نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليّلات متنحّية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليّف الحويصلي	زيادة المادّة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد ، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجلاكتوسيميا (ارتفاع الجالاكتوز في الدم)	تراكم سكّر الجالاكتوز في الأنسجة ، التأخّر العقلي ، تضرّر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة ، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلّف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي ، تخلّف عقلي ، فقد البصر ، ضعف عضلي ، ووفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليّلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلّف العقلي ، القيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كوليسترول الدم	زيادة الكوليسترول في الدم ، ومرض القلب
اضطرابات ناتجة من أليّلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	تترسّب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الاكسجين ، ما يؤدّي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

KuwaitTeacher.Com

(أ) أمراض ناتجة من أليلات متنحّية

لا تظهر الأمراض الوراثية الناتجة من أليلات متنحّية إلّا في حال وجود أليلين متنحّيين متماثلين أي أن يكون التركيب الجيني للفرد متشابه اللاقحة aa

عدد الأمراض غير المرتبطة بالجنس الناتجة من أليلات (الاختلات الجينية) متنحّية ؟

- ♥ المهاق
- ♥ التليف الحويصلي
- ♥ الفينيل كيتونوريا
- ♥ مرض البله المميت
- ♥ الجلاكتوسيميا (ارتفاعا لجالاكتوز في الدم)

التركيب الجيني للشخص السليم: AA، Aa

التركيب الجيني للشخص المصاب: aa

	مرض الفينيل كيتونوريا	مرض البله المميت
نوع الأليل المسبب للمرض	أليل متنحي	أليل متنحي
رقم الكروموسوم الذي يحمل الأليل المسبب للمرض	الكروموسوم رقم 12	الكروموسوم رقم 15
سبب المرض	اليل غير سليم متنحي محمول على الكروموسوم 12 يسبب نقص إنزيم فينيل الأنين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الاميني فينيل الأنين الموجود في الحليب	اليل غير سليم متنحي محمول علي الكروموسوم 15 يسبب نقص إنزيم هيكسوسا مينيد يز الذي يكسر مادة الجانجليوسا يد الدهنية
الأنزيم الذي ينقص عند الأصابة بالمرض	إنزيم فينيل الأنين هيدروكسيليز	نقص نشاط إنزيم هيكسوسا مينيد يز
اعراض المرض	تراكم حمض الفنيل الأنين في أنسجة الأطفال خلال السنوات الأولى مما يؤدي إلى تخلف عقلي شديد	♥ تراكم مادة الجانجليوسا يد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل ألشوكي والحاق الضرربها . ♥ فقد السمع والبصر ♥ ضعف عضلي وعقلي ثم الموت في الطفولة
تأثير المرض على الأطفال	تخلف عقلي شديد خلال السنوات الأولي	يؤدّي في معظم الأحيان إلى الموت في السنوات الأولى من الطفولة

علاج المصابين بمرض الفينيل كيتونوريا

يعالج المصابين به من خلال اتّباعهم نظامًا غذائيًّا يحتوي على أقلّ كمّية ممكنة من الفنيل ألانين

وقد سمحت الاختبارات الحديثة التي أجريت على الأجنّة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف هذا المرض باكرًا

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com

	إنزيم فينيل الأنين هيدروكسيليز	إنزيم هيكسوسامينيد يز
الأهميـــــة	يكسر الحمض الاميني فينيل الأنين الموجود في الحليب وأطعمة كثيرة أخرى	يلعب دور في تكسير مادة الجانجليوسايد الدهنية
المرض الذي ينتج من نقصه / او نقص نشاطه	مرض الفينيل كيتونوريا	مرض البله المميت

	تراكم الحمض الاميني فنيل الأنين في أنسجة الطفل	تراكم مادة الجانجليوسايد في الخلايا العصبية
المرض الذي ينتج من ذلك	مرض الفينيل كيتونوريا	مرض البله المميت
العرض المرضى الناتج منه / التأثير على الشخص	تخلف عقلي شديد	♥ إلحاق الضرر بالدماغ والحبل الشوكي. ♥ فقد السمع والبصر ♥ ضعف عضلي وعقلي ثم الموت في الطفولة

ملاحظة : مرض البله المميت مرض وراثي نادر

المرض	نوع الاليل المسبب للاضطراب	الاعراض
المهاق	أليل متنحي	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
التليف الحويصلي	أليل متنحي	زيادة المادّة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد زيادة احتمال الإصابة بالعدوى وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
الجلاكتوسيميا (ارتفاع الجلاكتوز بالدم)	أليل متنحي	تراكم سكّر الجالاكتوز في الأنسجة / التأخّر العقلي / تضرّر الكبد والعينين

الفنيل ألانين : هو حمض أميني موجود في الحليب وأطعمة كثيرة أخرى

معلم الكويت KuwaitTeacher.Com

(ب) أمراض ناتجة من ألّيلات سائدة

♥يكفي وجود ألّيل غير سليم سائد واحد فقط ليظهر المرض أو الخلل عند الفرد

♥ لا تنتج الأمراض الوراثية من الألّيلات المتنحّية فحسب ، بل ينتج بعضها من ألّيلات سائدة أيضًا

عدد الأمراض غير المرتبطة بالجنس الناتجة من ألّيلات سائـــدة ؟

♥ الدحدحة

♥ مرض هانتنجتون

♥ ارتفاع كوليسترول الدمّ

التركيب الجيني للشخص السليم: aa

التركيب الجيني للشخص المصاب: AA Aa

المرض	مرض الدحدحة	مرض هانتنجتون
الأليل المسبب للمرض	أليل سائد	أليل سائد
الجهاز الذي يتأثر بالمرض	يصيب الهيكل العظمي (الهيكلي)	يصيب الجهاز العصبي
رقم الكروموسوم الذي يحمل الأليل المسبب للمرض	الكروموسوم رقم 4	الكروموسوم رقم 4
وصف المرض / التعريف	هو مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتّسم بتعظّم غضروفي باطني يؤدّي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي ،أي القزامة ويسببه أليل سائد على الكروموسوم رقم 4	هو مرض وراثي يصيب الجهاز العصبي ، فيُسبّب فقدان التحكّم العضلي ويؤدّي إلى الوفاة ويسببه أليل سائد على الكروموسوم رقم 4
أعراض المرض	تعظّم غضروفي باطني يؤدّي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي القزامة	فقدان التحكّم العضلي ويؤدّي إلى لوفاة لا تبدأ عوارضه بالظهور إلّا في سنّ الثلاثين أو الأربعين

أعراض ارتفاع كوليسترول الدمّ

♥زيادة الكوليسترول في الدم

♥ مرض القلب

فسر : لا تبدأ عوارض مرض هانتنجتون بالظهور إلّا في سنّ الثلاثين أو الأربعين ؟

لان الجهاز العصبي يبدأ بالتدهور تدريجيًّا .

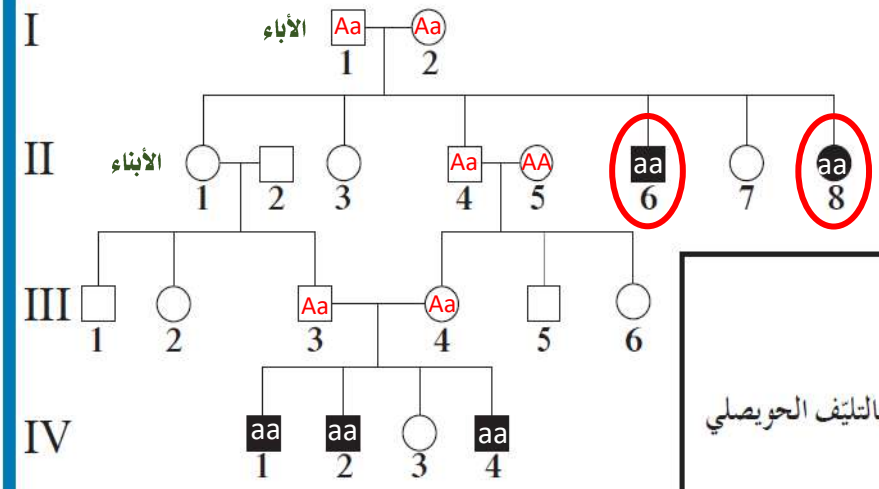
فسر : مرض الدحدحة يسبب قصر القامة بشكل غير طبيعي (القزامة) ؟

لانه يصيب الهيكل العظمي ويتّسم بتعظّم غضروفي باطني فيؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي

KuwaitTeacher.Com

سجل النسب لمرض التليف الحويصلي سببه أليل متنحي

سبب اختيار التركيب الجيني Aa للاباء لان احد الأبناء مصاب بالمرض



∴ التليف الحويصلي يسببه أليل متنحي

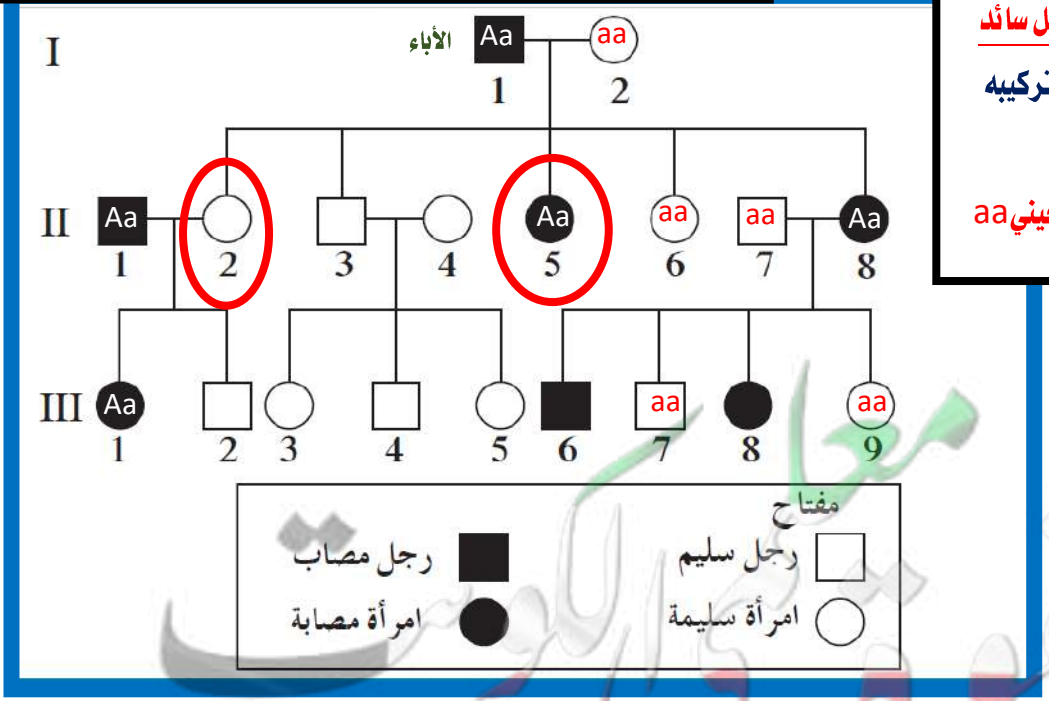
∴ الشخص المصاب تركيبه الجيني aa

∴ الشخص السليم قد يكون Aa او AA

تطبق طريقة الحل السابقة على جميع الامراض الغير مرتبطة بالجنس التي يسببها أليل متنحي

سجل النسب لمرض هانتجتون يسببه أليل سائد

سبب اختيار التركيب الجيني للأب Aa لان ناتج النسل به أبناء مصابون وغير مصابين



∴ مرض هانتجتون يسببه أليل سائد

∴ الشخص المصاب قد يكون تركيبه الجيني Aa او AA

∴ الشخص السليم تركيبه الجيني aa

تطبق طريقة الحل السابقة على جميع الامراض الغير مرتبطة بالجنس التي يسببها أليل سائد

KuwaitTeacher.Com

ثانيا : الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

يوجد نمط خاصّ في وراثة الجينات المرتبطة بالكروموسومين Y و X لانهما يحدّدان الجنس

الجينات المرتبطة بالجنس ← هي الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين Y و X ومعظمها موجود على الكروموسوم X

علل : يسمى الكروموسومين Y و X بالكروموسومين الجنسيين ؟

- لانهما يحدّدان الجنس (ذكر / أنثي)

علل : تسمي الجينات المرتبطة بالجنس بهذا الاسم ؟

- لان هذه الجينات تقع على الكروموسومين الجنسيين Y و X

علل : تمّ اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس ومعظمها على الكروموسوم(X)

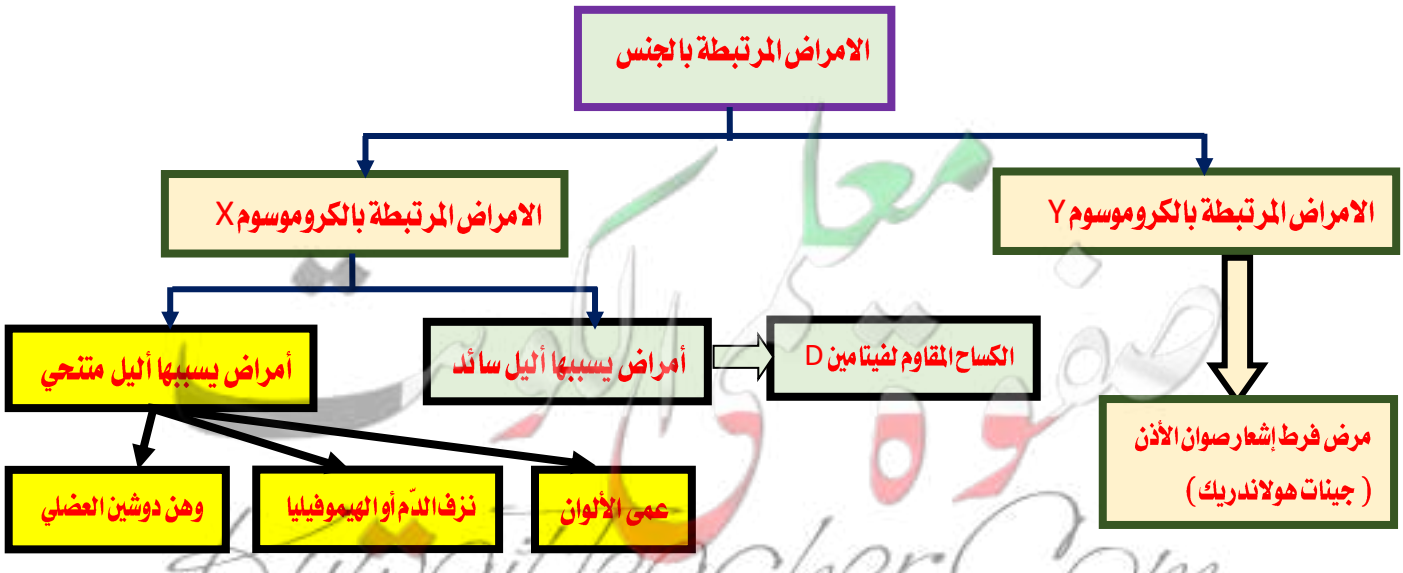
- لان الكروموسوم X أكبر بكثير من الكروموسوم Y – ويحمل جينات أكثر من الكروموسوم Y الذي يحتوي على عدد قليل من الجينات

الجين SRY

هو جين يحمل على الكروموسوم (Y) ومسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور

ملاحظات هامـــــة

- تمّ اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس ومعظمها على الكروموسوم X
- الكروموسوم(X) أكبر بكثير من الكروموسوم (Y)
- الكروموسوم(Y) يحتوي على عدد قليل من الجينات بالمقارنة بعدد الجينات الكثيرة الموجودة على الكروموسوم (X)
- الكروموسومين الجنسيين (Y و X) لهما أجزاء مشتركة أي أنّ الجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كلاّ منهما وتتوارث كأنّها جينات محمولة على كروموسومات جسمية
- الكروموسومين الجنسيين Y و X لكلّا منهما أجزاءهما الخاصّة بحيث تتوارث الجينات فيهما وفقًا لوجودها على أيّ منهما



معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com

أولا : الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X

(أ) : الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من أليّلات متنحّية

عدد الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من أليّلات متنحّية ؟

- ♥ عمى الألوان
- ♥ نزف الدّم أو الهيموفيليا
- ♥ وهن دوشين العضلي

أولا : عمى الألوان

هو مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح ، وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر وقد لا يرى الشخص أحياناً سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض وذلك نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري

سبب الإصابـــة بعمى الألوان

- ♥ إصابة الشبكية أو العصب البصري
- ♥ خلل يصيب جيناً واحداً من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الجنسي X

هل تعلم أن !!

رؤيتك للألوان مسئول عنها عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان يحملها الكروموسوم الجنسي X

أعراض عمى الألوان

- ♥ لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر
- ♥ قد لا يرى الشخص أحياناً سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض

علل : معدل إصابة الذكور بعمى الألوان أعلي من الأناث ؟

لان الذكور تملك كروموسوم X واحد فقط لذلك تحتاج الي أليل متنحي واحد لظهور المرض بينما الإناث تحتاج الي نسختين من الأليّل المتنحّي لظهور المرض

حالة الشخص	التركيب الجيني
ذكر سليم	$X^N Y$
ذكر مصاب	$X^d Y$
أنثي سليمة	$X^N X^N$
انثى سليمة (حاملة)	$X^N X^d$
أنثي مصابة	$X^d X^d$

بدراسة الشكل جيدا نجد أن ..... !!!

- ♥ الذكر يلزمه أليل واحد متنحي على الكروموسوم X^N لظهور المرض
- ♥ الذكر له حالتان فقط (مصاب / سليم)
- ♥ الأنثي يلزمها وجود نسختين من الأليّل المتنحّي أي أن يكون كلّ كروموسوم (X) حاملًا لهذا الأليّل المتنحي
- ♥ الأنثى لها ثلاث حالات (سليمة / سليمة ولكن حاملة للأليل المتنحي / مصابة)

Kutabteacher.Com

علل : عمى الألوان أكثر شيوعا بين الرجال منه بين الإناث ؟

لان الذكور تملك كروموسوم X واحد فقط وكلّ الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتّى وإن كانت متنحّية لذلك يحتاج الذكر الي أليل متنحي واحد لظهور المرض / بينما الإناث تحتاج الي نسختين من الأليل المتنحّي لظهور المرض

علل : الإناث تورث عمى الألوان لابنائها الذكور ؟

لان مرض عمى الألوان يسببه أليل متنحي يحمل على الكروموسوم X – والذكر (X^dY) يرث من أمه كروموسوم X الذي يحمل الاليل المتنحي المسبب للمرض ويرث من الاب الكروموسوم Y

علل : يشترك الابوين في ظهور عمى الألوان لدى بناتهم ؟

لان مرض عمى الألوان يسببه أليل متنحي يحمل على الكروموسوم X – والإناث (X^dX^d) تحتاج الي نسختين من الأليل المتنحّي على الكروموسومين X لظهور المرض (أحدهما من الاب والأخر من الام)

علل : قد لا يظهر عمى الألوان عند الأناث ولكن تورثه الى الأبناء الذكور ؟

لان الأناث قد تكون ظاهريا سليمة (X^NX^d) ولكنها حاملة للأليل المتنحي المسبب للمرض ومن ثم تورثه مع الكروموسوم X لابنائها من الذكور فيظهر عليهم أعراض المرض

فسر على أسس وراثية ناتج تزاوج رجل مصاب بعمى الألوان من أنثي سليمة ولكن حاملة للمرض ؟

P :

الزوجة : سليمة (حاملة) X^NX^d

X

الزوج : مصاب بعمى الألوان X^dY

G :

X^N X^d

X^d Y

F1 :

	X^N	X^d
X^d	X^NX^d	X^dX^d
Y	X^NY	X^dY

النمط الجيني		النمط الظاهري
X^NX^d	←	أنثي سليمة (حاملة)
X^dX^d	←	أنثى مصابـــة بعمى الألوان
X^NY	←	ذكر سليم
X^dY	←	ذكر مصاب بعمى الألوان

KuwaitTeacher.Com

(أ) : تابع الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من أليلات متنحّية

ثانيا : نزف الدّم أو الهيموفيليا

هو مرض وراثي يظهر على شكل خلل ما يؤدّي إلى نزيف حادّ في حالة الإصابة بجروح وأحيانًا إلى نزيف داخلي

سبب نزف الدّم أو الهيموفيليا

♥ وجود أليل متنحٍّ غير سليم لأحد الجينين المحمولان على الكروموسوم الجنسي (X) فيحدث خللًا في تكوين تلك المواد الموادّ البروتينية المخثّرة للدم

هل تعلم أن !!!!

هناك جينان محمولان على الكروموسوم الجنسي (X) يساعدان في التحكّم بتكوين الموادّ البروتينية المخثّرة للدم لذلك يتوقف النزف عند الجروح

أعرض نزف الدّم أو الهيموفيليا

♥ نزيف حادّ في حالة الإصابة بجروح

♥ أحيانا نزيف داخلي

علاج المصابين بنزف الدّم أو الهيموفيليا

حقن المرضى ببروتينات التخثّر الطبيعية .

حالة الشخص	التركيب الجيني
ذكر سليم	$X^N Y$
ذكر مصاب	$X^d Y$
أنثي سليمة	$X^N X^N$
انثى سليمة (حاملة)	$X^N X^d$
أنثي مصابة	$X^d X^d$

إدرس مرض عمى الألوان جيداً لتصل الى إجابات لهذه الأسئلة ..... !!!!!!

علل : معدل إصابة الذكور بنزف الدّم أو الهيموفيليا أعلي من الأناث ؟

علل : نزف الدّم أو الهيموفيليا أكثر شيوعا بين الرجال منه بين الإناث ؟

علل : الإناث تورث نزف الدّم أو الهيموفيليا لابنائها الذكور ؟

علل : يشترك الابوين في ظهور نزف الدّم أو الهيموفيليا لدى بناتهم ؟

علل : قد لا يظهر نزف الدّم أو الهيموفيليا عند الأناث ولكن تورثه الى الأبناء الذكور

اجب بنفسك

فسر على أسس وراثية ناتج تزاوج أنثى مصابه بنزف الدم أو الهيمزفيليا من رجل غير مصاب ؟

KuwaitTeacher.com

(أ) : تابع الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من أليلات متنحّية

ثالثا : وهن دوشين العضلي

هو مرض وراثي مرتبط بالجنس ،ويتسبب به أليل متنحٍّ غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X ويتحكّم في تكوين مادّة الديستروفين وهي مادّة بروتينية في العضلات

الديستروفين

هي مادّة بروتينية في العضلات

سبب وهن دوشين العضلي

♥ أليل متنحٍّ غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X ويتحكّم في تكوين مادّة الديستروفين وهي مادّة بروتينية في العضلات

أنا مصابه بوهن دوشين العضلي !!
تبدأ أعراض المرض بالظهور في سنّ الرابعة أو الخامسة وقد تتطوّر الحالة إلى حد التوقّف نهائيًا عن المشي

أعرض وهن دوشين العضلي

♥ ضعف عضلات الحوض حيث يصبح المصاب غير قادر على :

المشي بشكل طبيعي أو القيام ببعض الحركات الرياضية كالقفز والجري .

وتزداد هذه العوارض تدريجيًا وبسرعة كبيرة لتؤثّر في جميع عضلات الجسم

وقد تتطوّر الحالة إلى حدّ التوقّف نهائيًا عن المشي

حالة الشخص	التركيب الجيني
ذكر سليم	$X^N Y$
ذكر مصاب	$X^d Y$
أنثي سليمة	$X^N X^N$
انثى سليمة (حاملة)	$X^N X^d$
أنثي مصابة	$X^d X^d$

إدرس مرض عمى الألوان ونزف الدم جيداً لتصل الى إجابات لهذه الأسئلة . !!!

علل : معدل إصابة الذكور وهن دوشين العضلي أعلي من الأناث ؟

علل : وهن دوشين العضلي أكثر شيوعا بين الرجال منه بين الإناث؟

علل : الإناث تورث وهن دوشين العضلي لابنائها الذكور ؟

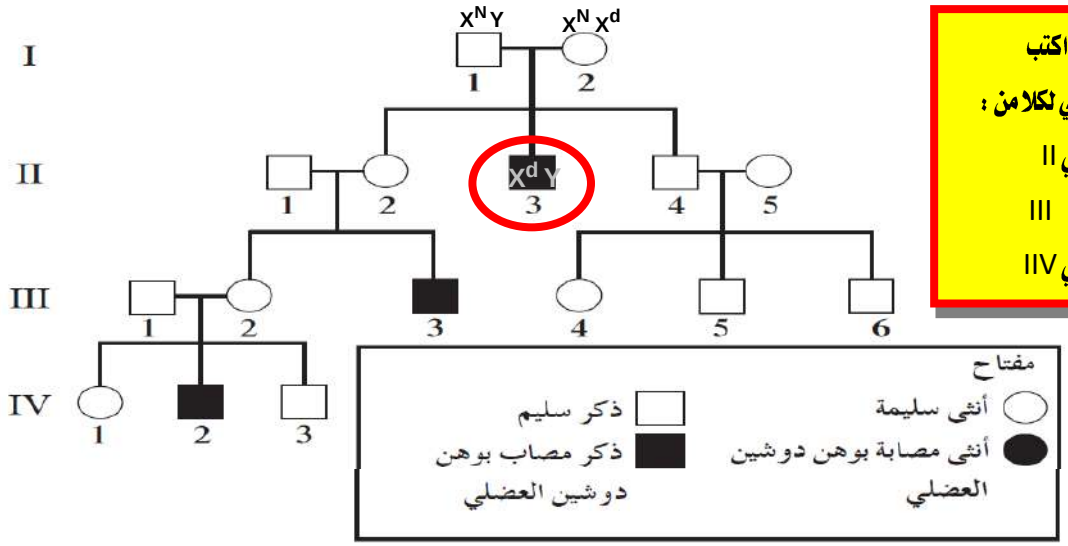
علل : يشترك الابوين في ظهور وهن دوشين العضلي لدى بناتهم ؟

علل : قد لا يظهر وهن دوشين العضلي عند الأناث ولكن تورثه الى الأبناء الذكور ؟

KuwaitTeacher.Com

سجل النسب لمرض وهن دوشين العضلي يسببه أليل متنحي يحمل على الكروموسوم X

سبب اختيار التركيب الجيني للأب $X^N Y$ لانه سليم / والأم تركيبها الجيني $X^N X^d$ لان لديها ذكر مصاب



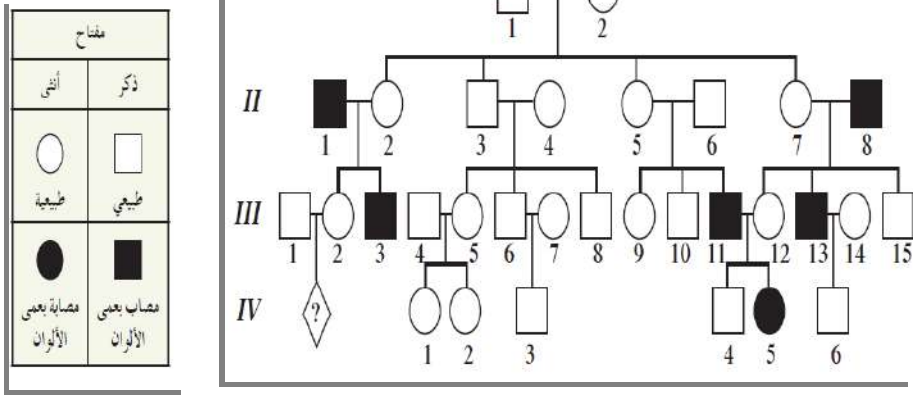
في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من :

♥رقم (2) في II

♥رقم (4) في III

♥رقم (2) في IIV

سجل النسب لمرض عمى الألوان يسببه أليل متنحي يحمل على الكروموسوم X



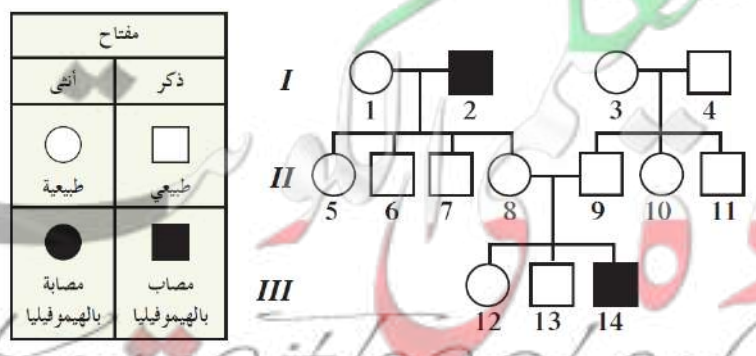
في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من :

♥رقم (2) في I

♥رقم (3) في III

♥رقم (5) في IIV

سجل النسب لمرض الهيموفليا أو نزف الدم يسببه أليل متنحي يحمل على الكروموسوم X



في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من : ♥ رقم (2) في I ♥رقم (13) في III

KuwaitTeacher.com

(ب) : الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من ألّيلات سائدة

مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D

من الأمراض السائدة المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X يتميز هذا المرض بتشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام.

سبب مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D

♥ألّيل سائد غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X يسبب نقص في تكلس العظام مسببا تشوه في الهيكل العظمي

أعرض مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D

♥ بتشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام.

علل : معدل أصابة الذكور والاناث بمرض الكساح مقاوم فيتامين D متساويــة ؟

لان مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D يسببه ألّيل سائد غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X والذكور والاناث تحتاج الى أليل واحد فقط لظهور المرض

علل : يسمى الكساح مقاوم فيتامين D بهذا الاسم ؟

لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة الفيتامين D

علل : الأبناء الذكور يرثون الكساح مقاوم فيتامين D من الام ؟

لان مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D يسببه ألّيل سائد غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X والذكر يرث من أمه كروموسوم X الذي يحمل الاليل السائد المسبب للمرض ويرث من الاب الكروموسوم Y

علل : حتما يصاب الإناث بمرض الكساح مقاوم فيتامين D في حالة إصابة الأب ؟

لان مرض الكُساح المقاوم للفيتامين D يسببه ألّيل سائد غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X وفي حالة إصابة الاب فانه يحمل الاليل السائد المسبب للمرض على الكروموسوم X الذي يورثه الاب للإناث التي تحتاج الليل سائد واحد لظهور المرض

ملاحظة هامة

في الامراض المرتبطة بالكروموسوم X الناتجة من اليل سائد مثل مرض (الكساح مقاوم فيتامين D) يكفي وجود أليل المرض على كروموسوم X واحد لينتقل من جيل إلى آخر مع توارث الكروموسوم X من الأب أو الأم إلى الأبناء

سجل النسب الكساح مقاوم لفيتامين D يسببه أليل سائد يحمل على الكروموسوم X

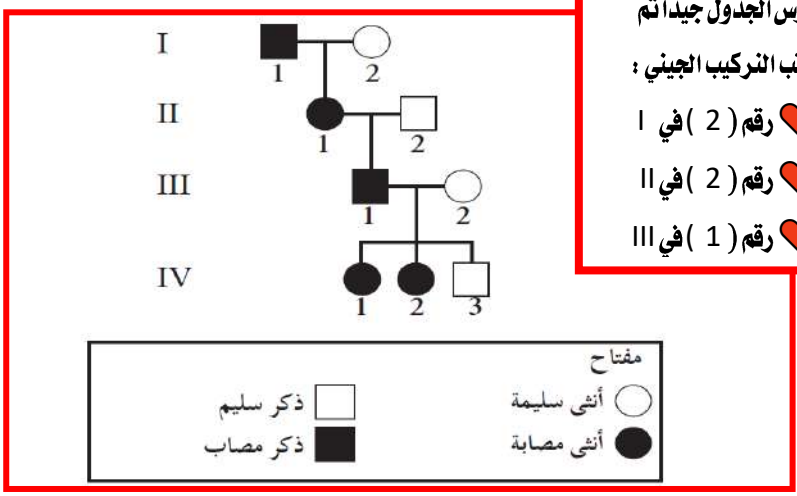
نفرض أن الأليل السائد : رمزه R

والأليل المتنحي : رمزه r

حالة الشخص	التركيب الجيني
ذكر سليم	$X^r Y$
ذكر مصاب	$X^R Y$
أنثي سليمة	$X^r X^r$
انثى مصابة	$X^R X^R$
أنثي مصابة	$X^R X^r$

ادرس الجدول جيدا ثم أكتب التركيب الجيني :

- رقم (2) في I
- رقم (2) في II
- رقم (1) في III



ثانيا : الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

جينات هولاندريك

هي جينات موجودة على الكروموسوم Y

يعبَّر عنها عند الذكور فقط وتنتقل

دائمًا من الأب إلى ابنه

مرض فرط اشعار صوان الاذن ! ! ورثته من والدي والغريب ان جميع اخواني الذكور وأبنائي الذكور مصابون بالمرض

مرض فرط إشعار صوان الأذن

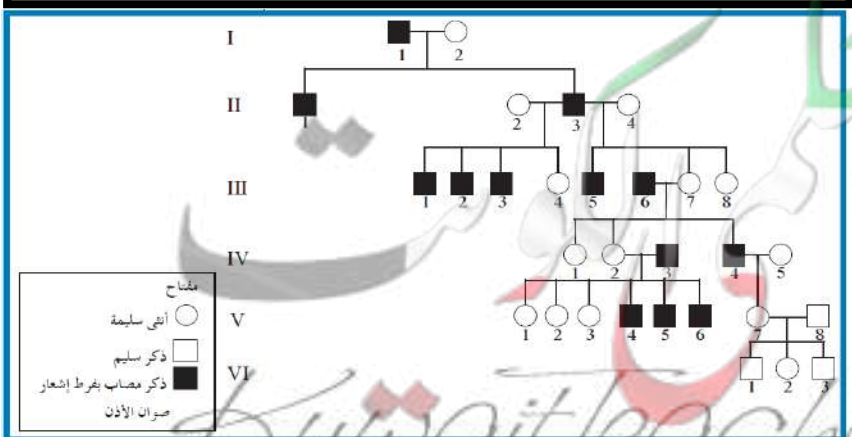
هو مرض نادر مرتبط بالكروموسوم الجنسي Y

يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين ويصيب الذكور فقط وتنتقل دائمًا من الأب إلى ابنه

علل : عدم أصابة الأناث بفرط اشعار صوان الأذن ؟

لانه مرض نادر مرتبط بالكروموسوم الجنسي Y والاناث لايوجد في أنويه خلاياها الكروموسوم الجنسي Y

سجل النسب مرض فرط إشعار صوان الأذن يسببه أليل يحمل على الكروموسوم Y



علل : جميع الأبناء الذكور المتحدرين من آباء مصابين بفرط اشعار صوان الأذن مصابون بهذا المرض ويورثونه لأبنائهم ؟

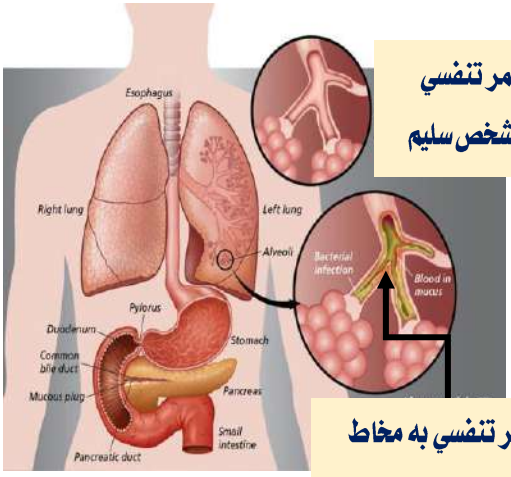
لانه مرض نادر مرتبط بالكروموسوم الجنسي Y فالذكور يرثون الكروموسوم الجنسي Y الحامل لأليل المرض من آبائهم ويورثونه لابنائهم

من الجين الي البروتين

يؤثّر تغيّر بسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد في تركيب البروتين ، مؤدّيًا إلى اضطّراب وراثي خطير مثال على ذلك التليّف الحويصلي ومرض فقر الدم المنجلي

مرض التليف الحويصلي

هو مرض وراثي شائع وغالبًا ما يكون مميتًا وينتج من ألّيل متنحٍّ موجود على الكروموسوم رقم 7 ويعاني المصابون بهذا المرض تجمُّع مادّة مخاطية كثيفة تسدّ ممرّاتهم التنفّسية ،كما يعانون مشاكل هضمية كثير



ممر تنفسي لشخص سليم

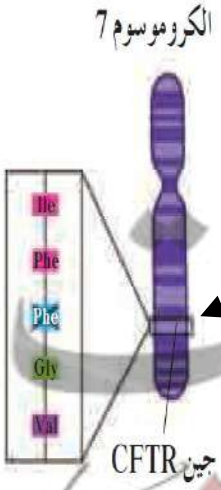
ممر تنفسي به مخاط لشخص مصاب

أعرض التليف الحويصلي

- تجمُّع مادّة مخاطية كثيفة تسدّ ممرّاتهم التنفّسية
- مشاكل هضمية كثيرة
- لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح .

علل : يستنشق مريض التليف الحويصلي هواء معتدل الرطوبة من خلال كمّامة ؟

لان الهواء معتدل الرطوبة يقلّل المخاط في الرئتين فيسهّل عملية التنفّس



الجين المنظّم للتوصيل عبر الأغشية (CFTR)

هو جين موجود على الكروموسوم رقم 7 يحمل شفرة تكوين بروتين CFTR يسمح هذا البروتين لانتاج قنوات الكلور البروتينية الطبيعية التي تسمح لأنيونات الكلور $(Cl)^-$ بالمرور عبر الأغشية الخلوية فتستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح

KuwaitTeacher.Com

سبب التليف الحويصلي

طفرة نقص لثلاث قواعد نيتروجينية في الجين المنظّم للتوصيل عبر الأغشية في التليّف الحويصلي / فيسبب تكوين بروتين CFTR غير سليم (يزال منه الحمض الأميني الفينيل ألانين بسب فقدان ثلاث قواعد) الذي ينثني بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل / فيشكّل عائقًا أمام نقل أنيونات الكلور . / وبسبب عدم القدرة على نقل تلك الأنيونات فلا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح

ماذا يحدث عند : حدوث طفرة نقص في ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغسية CFTR لشخص ما ؟

يصاب بمرض التليف الحويصلي حيث يتكوين بروتين CFTR غير سليم (يزال منه الحمض الأميني الفينيل ألانين بسب فقدان ثلاث قواعد) فينثني بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل فيشكّل عائقًا أمام نقل أنيونات الكلور فلا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها

علل : لا يظهر مرض التليف الحويصلي في الأفراد متبا يني اللاقحة أي الذين يحملون نسخة واحدة من الجين أو الأليّل غير السليم ؟

لأنّ وجود أليّل سليم واحد يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بأن تعمل بشكل سليم .

أجب بنفسك .....!!!!!

ماذا يحدث عند :

- انثناء بروتين CFTR بصورة غير صحيحة ؟
- عدم وجود الحمض الأميني الفنيل آلانين في بروتين CFTR ؟

فكر اجب .....!!!!!!!!!!

- جاسم و فهد كان أبوهما مصاب بالتليف الحويصلي وأمهما غير مصابه فسر سبب إصابة فهد بالتليف الحويصلي وعدم أصابه جاسم بالمرض

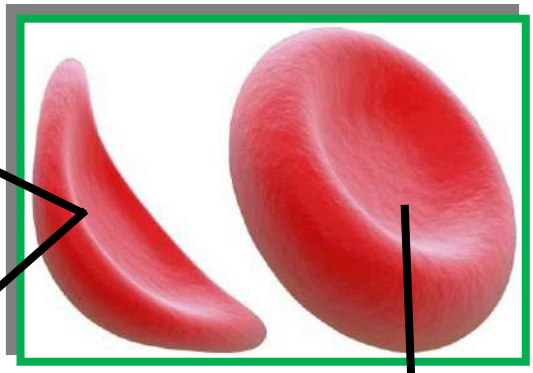
علل : لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها عند الإصابة بالتليف الحويصلي ؟

مرض فقر الدم المنجلي

اضطراباً ناتجً عن أليلات ذات سيادة مشتركة يحدث بسبب طفرة استبدال قاعدّة مفردة في جين بيتا هيموجلوبين HBB فيصبح جين طافر Hb^S ونتيجة ذلك ينتج بروتين بيتا جلوبين غير سليم (يحل فيه الحمض الأميني فالين محلّ الحمض الأميني جلوتاميك) الذى يتحد مع الهيم ليكون هيموجلوبين غير طبيعي و غير قادر على أداء وظيفته

يسُمّي مرض فقر الدم المنجلي بهذا الاسم ؟

بسبب الشكل المنجلي لكريّات الدم الحمراء



فسر سبب الشكل المنجلي لكريّات الدم الحمراء ؟

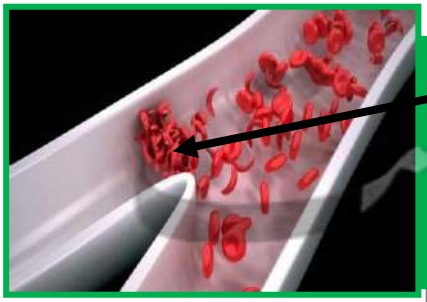
الهيموجلوبينً غير سليم المكون لكريات الدم الحمراء يكون أقل ذوبانًا عن الهيموجلوبين السليم . كما تشكل جزيئاته غير المؤكسجة سلسلة طويلة من الألياف التي تعطي الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء

كريّات الدم الحمراء السليمة

تحتوي كريات الدم الحمراء السليمة على الهيموجلوبين السليم وهو بدوره يحتوي على بروتينات وهيم . يرتبط الأكسجين بالهيم في كريات الدم الحمراء

خصائص كريّات الدم المنجلية

- ♥ لها شكل منجلي
- ♥ تميل هذه الكريّات إلى أن تنكسر بسرعة ، فتنحلّ مكوّناتها
- ♥ تلتصق بالشعيرات الدموية ، فتحول دون جريان الدم فيها
- ♥ تحتوي كريات الدم المنجلية علي هيموجلوبينً غير سليم ويكون أقل ذوبانًا عن الهيموجلوبين السليم



ما النتائج المترتبة على : إلتصاق كريّات الدم المنجلية بالشعيرات الدموية

فتحول دون جريان الدم في الشعيرات الدموية مما يؤدّي إلى تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة من مثل الدماغ ، القلب والطحال ، وقد يؤدّي ذلك إلى الموت في حالات كثيرة

معلمون KuwaitTeacher.Com

	هيموجلوبين سليم	هيموجلوبين غير سليم
الذوبان	أكثر ذوبان	أقل ذوبان

فسر : فقر الدم المنجلي يُعد مثالا على السيادة المشتركـــة ؟ (تم دراستها من قبل ... !!!)

لأنّ الفرد ذو التركيب الجيني متباين اللاقحة $Hb^N Hb^S$ يحتوي على :

أ - أليل السليم (Hb^N) يساهم في تكوين بروتينات بيتا – جلوبين سليم الذي يتحد مع الهيم ليكون هيموجلوبين سليم يكوّن كريات دم سليمة

ب – أليل غير سليم (Hb^S) يساهم في تكوين بروتينات بيتا – جلوبين غير سليم الذي يتحد مع الهيم ليكون هيموجلوبين غير سليم (يستبدل فيه حمض جلوتاميك الأميني بحمض الفالين) ليكوّن كريات دم منجلية

	مصاب فقر دم منجلي به أليلين معتلين	مصاب فقر دم منجلي به أليل سليم وأليل معتل
مدى تأثير المرض على المصاب	يظهر المرض بشكل واضح وخطير	يظهر المرض بشكل خفيف

ما أوجه الإختلاف بين الاليل المعتل المسبب لفقر الدم المنجلي والاليل السليم ؟

يختلف الأليل السليم عن الأليل غير السليم حيث أن الأليل غير السليم يتغير فيه قاعدة واحدة فقط في تتابع حمض DNA هذا التغير يؤدي إلى استبدال حمض جلوتاميك الأميني بحمض الفالين

أماكن انتشار مرض فقر الدم المنجلي

- ♥ القارّة الإفريقية
- ♥ الأميركيين من أصل إفريقي
- ♥ في بعض مناطق الخليج العربي والشرق الأوسط
- ♥ تصل نسبة حاملي صفة المرض أو المتباييني اللاقحة إلى حوالى 20%

فسر : الإفريقيين متباييني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يُظهِرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا ؟

سبب ذلك إلى أنّ تكسّر كريات الدم المنجلية يؤدّي إلى التخلّص من الكائن الطفيلي الذي يُسبّب الملاريا ، وهو يعيش عادة عالة على كريّات الدم الحمراء السليمة .

علل : على الرغم من أنّ شكّل الملاريا خطرًا كبيرًا الا أن أليل فقر الدم المنجلي مفيدًا للمصابين بهذا المرض ؟

سبب ذلك إلى أنّ تكسّر كريات الدم المنجلية يؤدّي إلى التخلّص من الكائن الطفيلي الذي يُسبّب الملاريا ، وهو يعيش عادة عالة على كريّات الدم الحمراء السليمة.

	فقر الدم المنجلي	التليف الحويصلي
نوع الطفرة المسببة للمرض	طفرة استبدال قاعدة مفردة	طفرة نقص لثلاث قواعد نيتروجينية

	بروتين CFTR	بروتينات بيتا – جلوبين
رقم الكروموسوم الذي يحمل الجين المكون له	الكروموسوم رقم 7	الكروموسوم رقم 11
اسم الجين الذي يحمل شفرته	الجين المنظّم للتوصيل عبر الأغشية (CFTR)	جين بيتا هيموجلوبين HBB
المرض الذي ينتج من حدوث طفره فيه	التليف الحويصلي	فقر الدم المنجلي

	رقم الكروموسوم الذي يحمل الأليل المسبب له
مرض الفينيل كيتونوريا	الكروموسوم رقم 12
مرض البله المميت	الكروموسوم رقم 15
مرض الدحدحة	الكروموسوم رقم 4
مرض هانتنجتون	الكروموسوم رقم 4
مرض فقر الدم المنجلي	الكروموسوم رقم 11
مرض التليف الحويصلي	الكروموسوم رقم 7
مرض وهن دوشين العضلي	الكروموسوم X
مرض نزف الدم أو الهيموفيليا	الكروموسوم X
مرض عمى الألوان	الكروموسوم X
مرض الكساح مقاوم فيتامين D	الكروموسوم X
مرض فرط اشعار صوان الأذن	الكروموسوم Y

الجين الذي يحدد فصيلة الدم يحمل علي الكروموسوم رقم 9

الجين الذي يحدد لون الفراء في القطط يحمل علي الكروموسوم X

أصغر كروموسومين جسميين الكروموسوم رقم 21و22

الجين SRY يحمل على الكروموسوم Y

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com

مخاطر زواج الأقـارب

زواج الأقـارب هو زواج فردان تربطهما صلة قرابة وسبب مخاطره هو عدم معرفة الفردين أنّهما يحملان مرضًا وراثيًّا متنحيًّا فيؤدّي ذلك إلى ولادة أطفال يعانون أمراضًا وراثية يصعب شفاؤها مثل مرض تكسّر الدم الوراثي

ملاحـظـــــة

مرض تكسّر الدم الوراثي يفرض على المصابين به نقل دم شهريًّا ، وهي عملية مؤلمة بخاصّة لدى الأطفال ، إذ تجعلهم يفقدون حيويتهم ، فلا ينعمون بالحياة التي ينعم بها أقرانهم

مخاطر زواج الأقـارب

♥ ولادة أطفال يعانون أمراضًا وراثية يصعب شفاؤها

♥ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تُسبِّبها الأليّلات المتنحّية كلّما زادت نسبة زواج الأقارب من جيل إلى آخر

علل : يفضل عدم زواج افردان تربطهما صلة قرابة يحملان مرضًا وراثيًّا متنحيًّا .؟

لانه يودي الي:

♥ولادة أطفال يعانون أمراضًا وراثية يصعب شفاؤها

♥ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تُسبِّبها الأليّلات المتنحّية كلّما زادت نسبة زواج الأقارب من جيل إلى آخر

علل : الزواج بين الأفراد الذين لا تربطهم صلة قرابة تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين الأجيال ؟

لانه قد ينتج أفرادًا هجينة سليمة ، تحجب فيها الأليّلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الأليّلات المتنحّية لذلك يتضاءل نسبة ظهور الأمراض الوراثية

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com