رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
4	هانتنجتون	أليل طافر سائد	يصيب الجهاز العصبي يسبب تدهور عصبي تدريجي وفقدان التحكم العضلي (حركات لا إرادية) والوفاة، تبدأ عوارضه بالظهور في منتصف العمر بعد سن 30 أو 40
5	الضمور العضلي النخاعي SMA	طفرة نقص	طفرة نقص لجين مشفر للبروتين SMN
7	التليف الحويصلي	مرض وراثي متنحى طفرة نقص 3 قواعد في جين	نقص ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية مما ينتج عنه فقدان الحمض الأميني فنيل ألانين في البروتين CFTR مما يمنع نقل أنيونات الكلور عبر قنوات الأغشية الخلوية وعدم أداء الأنسجة وظائفها بشكل صحيح زيادة المادة المخاطية في القناة الهضمية والكبد، الرئتين بشكل كثيف يسد الممرات التنفسيه ومشاكل هضمية كثيرة زيادة احتمالية العدوى والوفاة في حالة عدم العلاج. يتم العلاج بهواء معتدل الرطوبة يقلل المخاط في الرئتين.
9	لا توجد عوارض	انقلاب	خلل تركيب كروموسومي
			تحديد فصائل الدم
11	فقر الدم المنجلى	طفرة استبدال أليلات سيادة مشتركة	طفرة استبدال قاعدة نيتروجينية أدى إلى تغير الحمض الأمينى جلوتاميك إلي الحمض الأمينى فالين، وإنتاج بروتين بيتا هيموجلوبين غير قادر على أداء وظيفته. تكون كرات الدم الحمراء منجلية الشكل تنكسر بسرعة وتنحل مكوناتها ويترسب الهيموجلوبين ويلتصق بالشعيرات الدموية ويمنع جريان الدم مما يؤدى إلى عدم تزويد أنسجة الجسم بالدم وتلف الدماغ والقلب والطحال ومختلف الأعضاء أو الموت.
12	فنيل كيتونوريا	خلل جيني متنحى	عدم إنتاج إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الأمينى فينيل الانين الموجود في الحليب والغذاء. تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة يسبب تسمم يعطل المراكز العصبية في دماغ الطفل وحدوث تخلف عقلي شديد ونوبات صرع وأكزيما الجلد (نقص في صبغ الجلد الطبيعي)
13	سرطان الشبكية للعين	طفرة متنحية	طفرة على الجين القامع للأورام المسئول عن منع السرطان
13 & 18	الموت السريع	تثلث كروموسومي	وجود نسخة إضافية من الكروموسوم ينتج عنه موت الطفل
15	البله المميت	مرض وراثي متنحى	نقص نشاط إنزيم هيكسوساميئيديز الذي يكسر مادة الجانجليوساييد (الدهنية) والتي عند تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي تسبب فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وتخلف عقلي والموت.
21			تصلب النسيج العضلى الجانبي (لوجيهريج)
22			جينات الحفاظ على الصحة، اللوكيميا، تليف النسيج العصبي

صفوة الكويت
KuwaitTeacher.Com

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
X	العين القضبية للذباب	طفرة زيادة (تكرار)	طفرة زيادة أو تكرار على الكروموسوم X
			جسم بار بخلايا النسيج الطلائى عصا الطبل بخلايا كرات الدم البيضاء
			ورم ميلانى مركز إزالة تنشيط الكروموسوم X العوز المناعي الشديد
	عمى الألوان	مرض وراثي متنحى	خلل يصيب جين واحد من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان؛ وإصابة الشبكية أو العصب البصري مما يؤدى إلى عدم القدرة على تمييز الألوان ورؤية الألوان اسود ورمادي وابيض.
	نزف الدم	مرض وراثي متنحى	خلل في عوامل تخثر الدم مما يؤدى إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح وأحياناً نزيف داخلي نتيجة عدم تكون المواد البروتينية المخثرة للدم
	وهن دوشين العضلي	مرض وراثي متنحى	يتحكم في تكوين مادة بروتينية في العضلات (الديستروفين) تظهر أعراض المرض في سن 4 أو 5 ينتج عنه ضعف عضلات الحوض وعدم القدرة على المشي كما تؤثر على جميع عضلات الجسم
	الكساح المقاوم لفيتامين D	مرض وراثي سائد	تشوه في الهيكل العظمى بسبب نقص تكلس العظام وهو مرض لا يستجيب للعلاج بفيتامين D
Y	فرط إشعار صوان الأذن	مرض وراثي سائد في الذكور فقط	احد جينات هولاندريك يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين
44X	أنثى تيرنر	نقص كروموسوم X	نقص كروموسوم جنسي X ؛ متخلفة النمو ، عاقر
44XXY 44XXXY	ذكر كلاينفلتر	زيادة كروموسوم X	زيادة كروموسوم جنسي X ؛ عاقر، ملامح أنثوية
21 /45XX 45XY	أنثى داون (المنغولى) ذكر داون(المنغولى)	تثلث كروموسومي زيادة كروموسوم جسدي	زيادة كروموسوم جسدي ووجود 3 نسخ منه رقم (21) تخلف عقلي، تشوه القلب، تركيب مميز للجسم والوجه
	الدحدحة	مرض وراثي سائد	مرض يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدى إلى قصر القامة. (القزامه)
	المهاق	مرض وراثي متنحى	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	الجلاكتوسيميا	مرض وراثي متنحى	تراكم سكر الجالاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرر الكبد والعينين.
	ارتفاع كوليسترول الدم	مرض وراثي سائد	زيادة الكوليسترول في الدم، مرض القلب
	قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية	مرض وراثي متنحى أو سائد	تظهر العوارض متأخراً تشوهات في نمو العظام خاصة الطويلة منها، القزامه بطء النمو العاطفي والذهني، الإمساك المزمن، خشونة الجلد، هبوط ضغط الدم، النعس. يتم العلاج بجرعات يومية من الهرمون التعويضي.

KuwaitTeacher.Com

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com