

الفصل الثاني تطبيقات في علم الوراثةالطفرات

الطفرة : ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تغير في تركيب الجين أو موقعة على الكروموسوم

س/ ما هي اسباب الطفرة ؟؟ حدد أسباب الطفرة ؟؟

1- عوامل كيميائية ومثال ( العقاقير ) وعوامل فيزيائية مثل (الأشعة السينية ) 2- أخطاء في اثناء تضاعف DNA

تأثير الطفرات

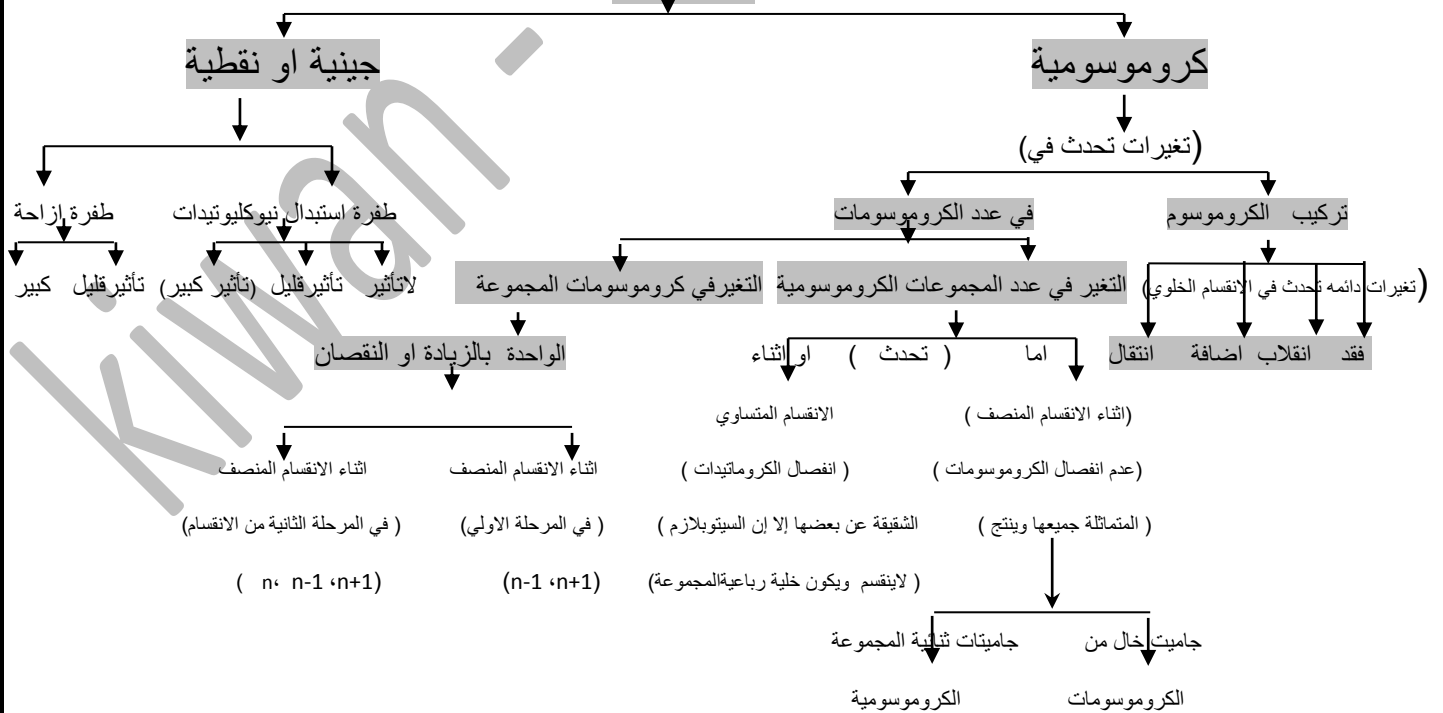
1- بعض الطفرات تقيد الكائن الحي 2- بعضها ليس له ضررا 3- معظمها تسبب ضررا لكائن الحي .

اهمية الطفرات المفيدة للكائن الحي

1- تعتبر مصدر للتغيرات التي تمكن الكائنات من التكيف مع بيئتها

2- مصدر لظهور أنواع جديدة لذا فان الطفرة مهمة في عملية تطور الكائنات الحية

انواع الطفرات : 1- طفرات كروموسومية 2- طفرات جينية

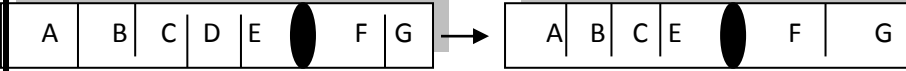
الطفرات

اولا :- الطفرة الكروموسومية | تغيرات تحدث في أ- تركيب الكروموسوم ب- في عدد الكروموسومات

أ - طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم :تغيرات دائمة تحدث أحيانا في الانقسام الخلوي وقد تنتج بفعل مسببات الطفرات المختلفة وهي

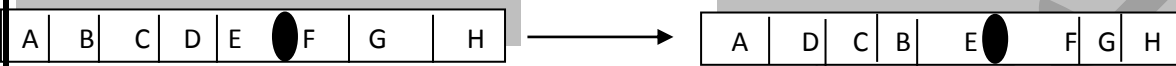
(1) طفرة الفقد: وتنتج من انفصال قطعة عن الكروموسوم ومعها الجينات التي تحملها ثم تلتحم القطعتين مسببة نقص

في طول الكروموسوم

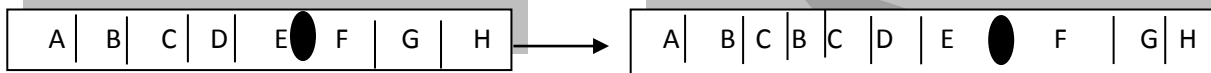


مثال/ حدد نوع الطفرة في الشكل المجاور

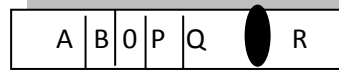
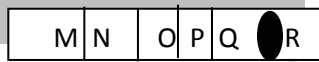
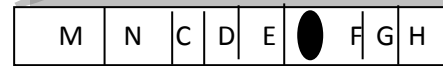
(2) طفرة انقلاب: تحدث بسبب انقلاب جزء من الكروموسوم فينعكس ترتيب الجينات في هذا الجزء ( لاحظ تغير ترتيب الجينات في الكروموسوم



(3) طفرة اضافة: اضافة جزء من كروموسوم الى اخر مماثل له مسبباً زياده في طول الكروموسوم وتكرار الجينات التي أضيفت



(4) طفرة انتقال : انتقال قطعة طرفية من كروموسوم الي كروموسوم اخر غير مماثل له (لاحظ الشكل)

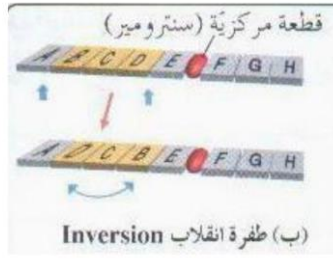


س/ ما الفرق ما بين طفرة الفقد وطفرة الاضافة؟؟؟

س/ ما الفرق ما بين طفرة الانتقال وطفرة الاضافة؟؟؟



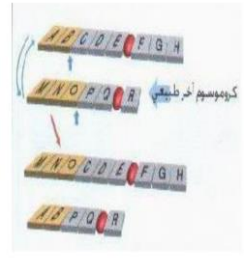
(أ) طفرة فقد Deletion



(ب) طفرة انقلاب Inversion



(ج) طفرة اضافة Addition



كروموسوم آخر طبيعي

ثانيا الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات (وتقسم الي نوعين)

(أ)- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية) وتحدث اما اثناء الانقسام المنصف او اثناء الانقسام المتساوي

(ب)- التغير في كروموسومات المجموعة الكروموسومية الواحد بالزياده او النقصان

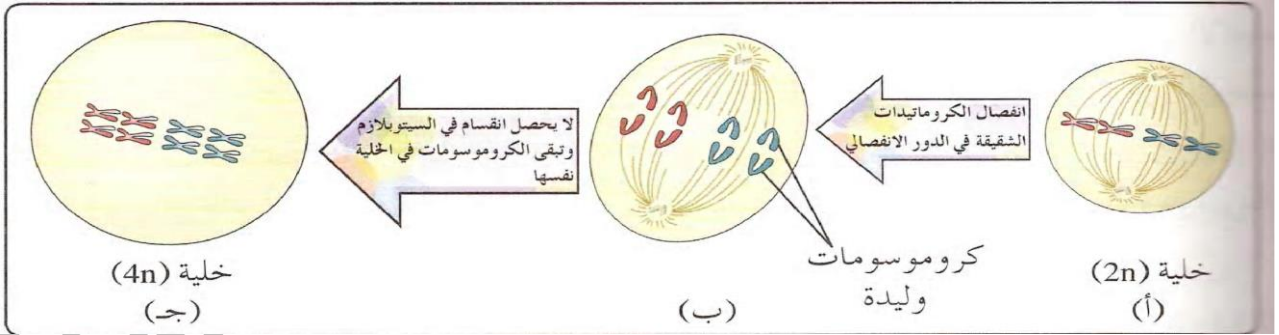
اعداد الأستاذ / محمد كيوان أوراق عمل مدرسة اربد الثانوية للبنين  
 أ)- التغير في عدد المجموعات الكروموسومية / تحدث نتيجة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف

في خلايا الأب أو الأم. فتتكون جاميتات احدهما خال من الكروموسومات والاخر تنائي المجموعة الكروموسومية (2n) فإذا اخصبت مع جاميت اخر يحتوي على (1n) فانه يكون بويضة ثلاثية المجموعة (3n)

(لاحظ الشكل التالي)



ب- وقد تحدث عملية تعدد المجموعة الكروموسومية في الانقسام المتساوي وهنا يحدث ما يلي  
 \* تنفصل الكروماتيدات الشقيقة عن بعضها البعض الا ان السيتوبلازم لا ينقسم \* يكون نتيجة ذلك خلية رباعية المجموعة الكروموسومية (4n) كما يلي



\*\*\* للحصول عل نباتات متعددة المجموعة الكروموسومية يلجأ المزارعون الى استخدام ماده (كولشيسين)  
 واهمية: هذه المادة اذا تمنع تكون الخيوط المغزلية فتبقى الكروموسومات في مركز الخلية وهنا تمتاز النباتات بكبر حجمها الطبيعي من النباتات (الفراولة)

س/ (علل) استخدام المزارعين لمادة كولشيسين؟؟؟

س/ ما عدد الكروموسومات في الخلية (أ) و (ج) ؟

س/ في أي دور من ادوار الانقسام تنفصل الكروماتيدات الشقيقة في الخلية ؟

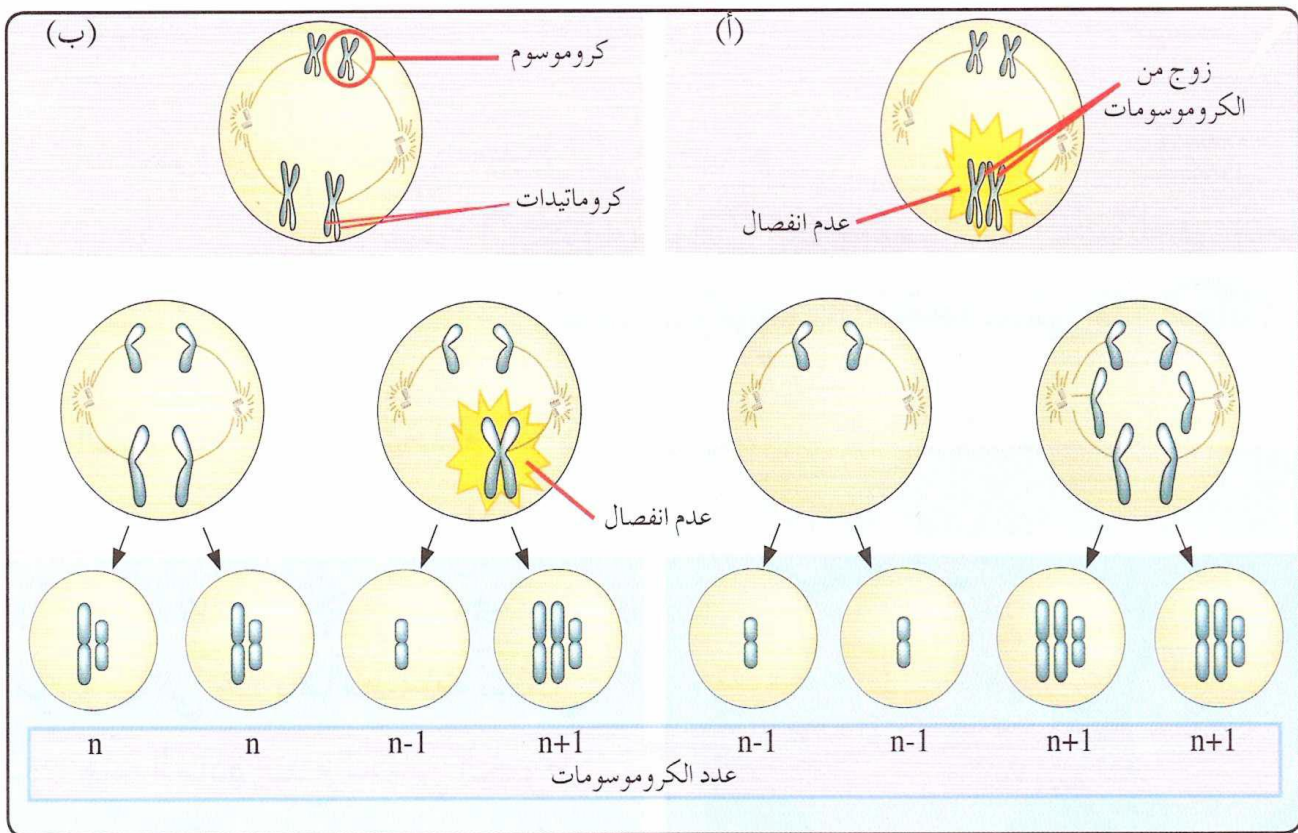
س/ فسر سبب احتواء الخلية (ج) على ثمانية كروموسومات . ماذا تسمى هذه الحالة؟

ثانياً :- التغير في عدد كروموسومات المجموعة الكروموسومية الواحد بالزيادة أو النقصان

\*\*- ينتج هذا التغير في أثناء الانقسام المنصف من عدم انفصال لبعض الكروموسومات حيث لا تنفصل أحياناً بعض أزواج الكروموسومات المتماثلة الجسمية أو الجنسية. أو الكروماتيدات الشقيقة فقد تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء

1- المرحلة الأولى من الانقسام المنصف إذ لا تنفصل أحد الكروموسومات أو بعضها عن الكروموسوم المماثل له مما يؤدي غالباً إلى ظهور جاميتات تحتوي على العدد من الكروموسومات أكثر من العدد الطبيعي أو أقل من العدد الطبيعي ( $n-1, n+1$ )

2\*- وقد تحصل حالة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما بعضاً في أحد الكروموسومات في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف مما يؤدي إلى ظهور جاميتات عدد كروموسوماتها ( $1+n$ ) أو ( $1-n$ ) فضلاً عن الجاميتات الطبيعية المحتوية على ( $n$ ) كما يلي



س/(علل) يؤدي مشاركة الجاميتات غير الطبيعية في عملية الاخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية؟؟؟؟(بسبب عدم احتواء الأفراد على العدد الطبيعي من الكروموسومات)

### (الطفرات الجينية)

مقدمه:- يتم تحديد الحموض الأمينية في سلسله عديد الببتيد من خلال ترتيب القواعد النروجينية على طول

جزء (DNA) لتكوين بروتين معين - أي تغير في ترتيب هذه القواعد سيغير الرسالة التي ينقلها جزئي (mRNA) وبالتالي سيغير تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية وهذا مايسمى بالطفره الجينية (تحدث على مستوى الجين)

اعداد الأستاذ / محمد كيوان أوراق عمل مدرسة اربد الثانوية للبنين  
الطفرة الجينية:- تغير كيميائي في نيوكليوتيد واحد او عدد قليل من النيوكليوتيدات في الكروموسوم (طفرات تنتج عن فقد او اضافة او استبدال زوج او اكثر من القواعد النتروجينية او النيوكليوتيدات في (DNA)

\*\*\* هناك نوعان من الطفرات الجينية:- هما.....

أ) طفره استبدال نيوكليوتيدات :- استبدال زوج من النيوكليوتيدات المتقابلة في (DNA) بزوج آخر  
مثال                       
غلاسين - فنيل - لايسين - ميثونين

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA

انتهاء - GLY - Phe - LYS - met (الاصلي)

"هناك ثلاث حالات من نواتج الاستبدال" تأثير هذه الطفرات

1- لا يوجد تأثير لطفرة الاستبدال (لاحظ استبدال u بدل c)

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGU - UAA

انتهاء - GLY - Phe - LYS - met (بعد الطفرة)

لاحظ ان الشيفرة (الكودون) GGC والكودون GGU يمثلان نفس الحمض الاميني غلايسين

\* لم يتغير الحمض الاميني الناتج من هذا الاستبدال وهنا لا تأثير لطفرة الاستبدال .... علل ذلك !!!

(س) - بعض طفرات الاستبدال لا تؤثر في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية؟؟؟

الجواب :- لان الحمض الاميني الواحد يمكن ان يمثل باكثر من نوع واحد من الشيفرات .

2- لها تأثير قليل في البروتين الناتج... يكون التأثير قليلاً اذا حدث تغير في زوج من النيوكليوتيدات ينتج منه تغير حمض اميني واحد

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA

غلايس - فنيل - لايسين - ميثونين (الاصلي)

( لاحظ استبدال A بدل من G )

mRNA - AUG - AAG - UUU - AGC - UAA

انتهاء - SER - Phe - LYS - met (بعد الطفرة)

\*\*\*\*\* يكون تأثير الحمض الاميني الجديد في البروتين قليلاً لاسباب التالية :-

\* للحمض الاميني الجديد صفات متشابهة لصفات الحمض الاميني المستبدل.

\* موقع الحمض الاميني الجديد في جزء غير حيوي من البروتين اذا لا يكون الترتيب الدقيق للحموض الامينية في هذا الجزء اساسيا في نشاط البروتين



3) يكون التأثير الطفره الاستبدال كبيراً :-

أ\_ اذا حدث التغير في الجزء النشط من البروتين فان نشاطه سيتأثر او تتوقف عملية بناء البروتين مما يؤثر في وظيفة الخلية كما يلي

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA

(الاصلي) انتهاء - GLY - Phe - LYS - met

غلايسين - فني - لايسين - ميثونين

(هنا التأثير كبير مما ادى الي انتهاء بناء البروتين)

mRNA - AUG - UAG - UUU - GGC - UAA

ميثونين - انتهاء

.....

حيث اصبح الكودون AAG لايسين عند الاستبدال ب UAG وهذا كودون انتهاء

ب ( طفره ازاحه نيوكليوتيدات :- وفيها يتم:- اضافة زوج او عدد قليل من ازواج النيوكليوتيدات او

فقدتها في جزء mRNA مما يسبب تغيرا في تسلسل الكودونات التي يحملها mRNA و هذا بدوره يؤدي الى تغير في تسلسل بناء الحموض الامينية المكونه للبروتين الناتج. وان قراءة الشيفره الثلاثية سيطراً عليها تعديل وقد يؤدي هذا الي توقف بناء سلسلة عديد الببتيد الناجمة عن شيفرة ايقاف مبكر ،اي يكون التأثير كبيرا

(تأثير قليل)

(تأثير كبير)

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA

(الاصلي) انتهاء - GLY - Phe - LYS - met

(فقدان كودون (AAG) اضافة (AAG) فقدان كودون)

mRNA AUG - UUU - GGC - UAA

(بعد الطفرة) انتهاء - GLY - Phe - met

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA

(الاصلي) انتهاء - GLY - Phe - LYS - met

(فقد U) (تأثير كبير)

mRNA - AUG - AAG - UUG - GC U - AA...

(بعد الطفرة) met - LYS Leu Als ....

او اضافة

mRNA - AUG - UAA - GUU - UGG - CUA

met - انتهاء ....

انواع طفرات الازاحة حسب تأثيرها

● تأثير قليل: اضافه ثلاثه ازواج من النيوكليوتيدات (شيفره واحده) أو فقدتها يتسبب في اضافة حمض اميني واحد أو فقده وبالتالي يكون تأثير البروتين الناتج قليل .

● **التأثير الكبير** : إضافة زوج واحد من النيوكليوتيدات أو فقدته على جزئ الحمض النووي الرايبوزي mRNA يتسبب تغير كبيراً في نوع البروتين الناتج وذلك إما لحدوث تغير تسلسل الشيفرات التي يحملها وقد يؤدي الى توقف بناء السلسلة البروتينية:لأنه قد ينتج شيفرة ايقاف أي ان التأثير كبيراً أيضاً.

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGC - UAA  
انتهاء- (أ) met - LYS - Phe - GIY (السلسلة الأصلية)

mRNA - AUG - AAG - UUU - GGU - UAA

انتهاء - (ب) met - LYS - Phe - GIY (بروتين

mRNA - AUG - AAG - UUU - AGC - UAA

انتهاء - (ج) met - LYS - Phe - SER (بروتين)

**س/وزارة** يبين الشكل (أ) سلسلة أصلية من جزئ الحمض النووي الرايبوزي الرسول (mRNA) وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة ويبين الشكلين (ب) ، (ج) نتائج حدوث حالتين من الطفرات وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج . والمطلوب

1- هل الطفرات الجينية التي حدثت في كلا

الشكلين (ب و ج ) اراحة أم استبدال ؟

2- لماذا يكون تأثير الطفرة في الشكل

(ب) معدوماً في البروتين الناتج ؟

3 -لماذا يكون تأثير الطفرة في الشكل ( ج ) قليلاً

في البروتين الناتج

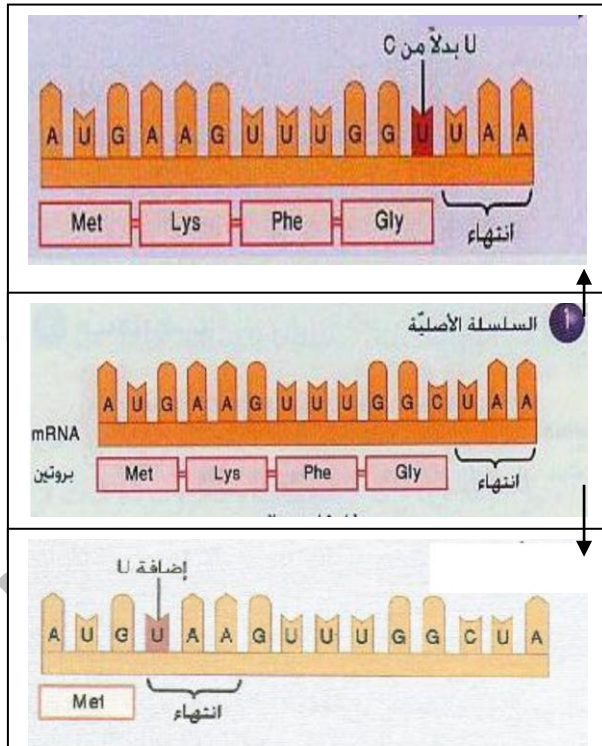
**سؤال / وزارة** يمثل الشكل المجاور نتائج نوعين من الطفرات الجينية على سلسلة أصلية لجزئ mRNA، والمطلوب :-

1. مانوع الطفرة في كل من الحالتين

المشار اليهما بالرمزين (س ، ص)؟

2. ما تأثير كل من الطفرتين في البروتين

الناتج عنهما ؟ فسر اجابتك.



**الاختلال الوراثية عند الانسان** \*\* العوامل التي تعيق دراسة آلية توارث الصفات عند الانسان

1- طول عمر الجيل البشري 2- كثرة الجينات و الكروموسومات في الخلية البشريه .

3- عدم قدره على التحكم في اختيار الازواج كما في الكائنات الحية.

#### - كيف تمكن العلماء من دراسة الصفات الوراثية عند الانسان

\*تغلب العلماء على مشكله دراسة الية توارث الصفات عند الانسان من خلال 1- تتبع ظهور صفات معينه أو عدم ظهورها في افراد عائلات لأجيال عده. ومنها 2- تم توصل العلماء الى عمل مخطط سلاله عائلة.

**تصنيف الاختلالات الوراثيه عند الانسان** 1- اختلالات مرتبطة بالعدد الكروموسومي 2-- اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية

أولاً : اختلالات مرتبطة بالعدد الكروموسومي أ – جسمية (لاحظ الجدول التالي يوضح ذلك)

**تصنيف الاختلالات الوراثيه عند الانسان** 1- اختلالات مرتبطة بالعدد الكروموسومي 2-- اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية

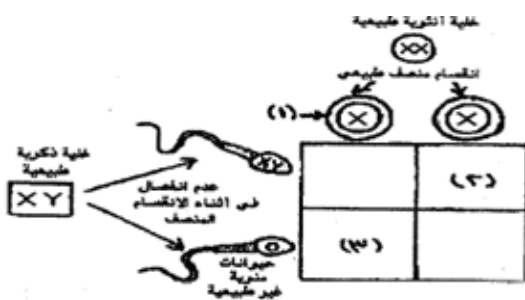
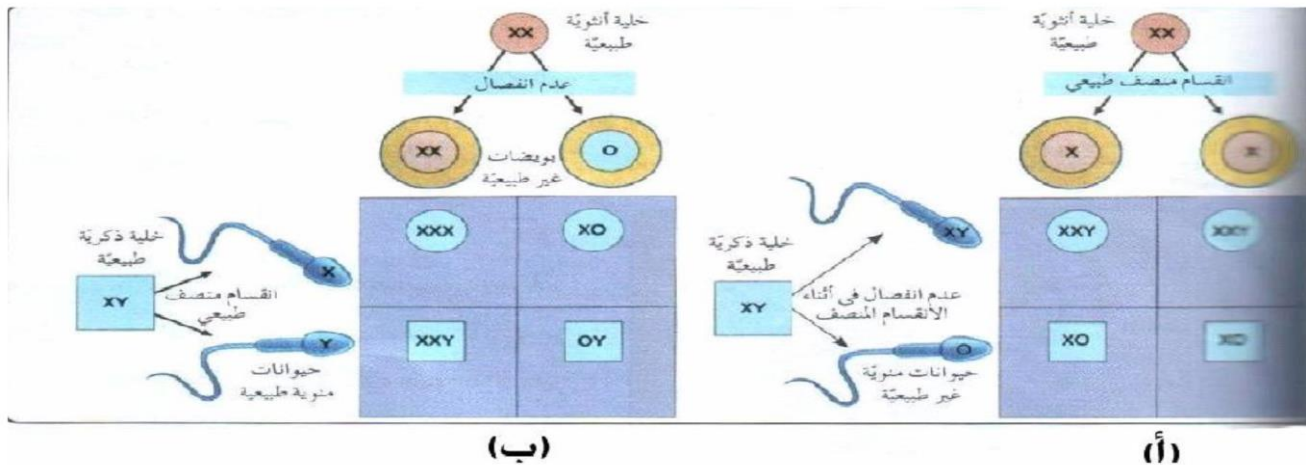
أولاً : اختلالات مرتبطة بالعدد الكروموسومي **أ -1- جسمية** (لاحظ الجدول التالي يوضح ذلك)

| الاعراض                                                                                                                                                           | أسبابه                                          | عدد الكروموسومات الكلي | عدد الكروموسومات الجنسية | عدد الكروموسومات الجسمية | الطراز الكروموسومي | المتلازمة                 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------|---------------------------|
| - قدرات عقلية محدودة - قصر القامة وامتلاؤها<br>- عدم نمو القلب نموا طبيعيا<br>- وجود ثنية اضافية على الجفن                                                        | - اضافة كروموسوم الى الزوج رقم (21)             | 47                     | 2                        | 45                       | ذكر xy<br>انثى xx  | داون (البلاهة المنغوليه)  |
| - قدرات عقلية وجسمية محددة<br>- اختلالات في القلب والكليتين                                                                                                       | - اضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي رقم (18) | 47                     | 2                        | 45                       | ذكر xy<br>انثى xx  | ادوارد (حاله حدوثه نادره) |
| - قدرات عقلية وجسمية محددة<br>- الاصابة بالعمى - الشفة العليا مشقوفة وكذلك سقف الحلق - زيادة في عدد الاصابع - غالبا يموت الاطفال المصابون بة بعد ساعات من الولادة | - اضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي رقم (13) | 47                     | 2                        | 45                       | ذكر xy<br>انثى xx  | باتو (حاله حدوثه نادره)   |

2- (جنسيه)

| الاعراض                                                        | أسبابه                                                                                                                                                                                    | عدد الكروموسومات الكلي | عدد الكروموسومات الجنسية | عدد الكروموسومات الجسمية | الطراز الكروموسومي                                                                               | المتلازمة                     |
|----------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| - انثى عقيمه بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية<br>- قصر القامة | - عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الاب او الام في اثناء الانقسام المنصف فيتكون حيوان منوي او بويضة خالية من احد الكروموسومين الجنسين                                         | 45                     | 1                        | 44                       | ذكر yo<br>انثى xo<br>الذكر يموت في مراحل جنينيه مبكره لانه يفقد لجينات الموجوده على الكروموسوم x | تيرنر                         |
| ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية                     | - عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية في خلايا الاب او الام في اثناء الانقسام المنصف فيتكون حيوان منوي يحمل الطراز (xy) او بويضة تحمل الطراز (xx) في الحالتين تتكون بويضة تحمل الطراز xxy | 47                     | 3                        | 44                       | ذكر xxy                                                                                          | كليفلتر                       |
| انثى طبيعيه لا يمكن تميزها الا بفحص الكروموسومات               | - عدم انفصال زوج الكروموسومين xx في اثناء الانقسام المنصف وعند اتحاد البويضة مع حيوان منوي يحمل الكروموسوم ينتج انثى تحمل                                                                 | 47                     | 3                        | 44                       | انثى xxx                                                                                         | انثى ثلاثيه الكروموسوم الجنسي |





(أ) يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان، والمطلوب:

- ١- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (١) ؟
- ٢- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣).
- ٣- ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٢) ؟
- ٤- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣).

**الطرز الكروموسومي الجنسي للأفراد الناتجة عن عمليات الإخصاب (غير طبيعية) عند الإنسان:**

أ- بويضة طبيعية (x) وحيوان منوي خالي من الكروموسوم الجنسية:

$$(xO) = (x) + (O) \quad (\text{متلازمة تيرنر})$$

أنثى والطرز الكروموسومي الجنسي لها [xO].

ب- بويضة طبيعية (x) وحيوان منوي يحتوي على الكروموسومين الجنسيين:

$$(xxy) = (x) + (xy) \quad (\text{متلازمة كلينفلتر})$$

ذكر والطرز الكروموسومي الجنسي [xxy].

ج- بويضة خالية من الكروموسومات الجنسية (x) وحيوان منوي يحتوي على الكروموسوم الجنسي (x):

$$(xO) = (O) + (X) \quad (\text{متلازمة تيرنر})$$

أنثى والطرز الكروموسومي الجنسي لها [xO].

د- بويضة خالية من الكروموسومات الجنسية (x) وحيوان منوي يحتوي على الكروموسوم الجنسي (y):

$$(yO) = (O) + (Y) \quad (\text{ذكر يموت})$$

ذكر والطرز الكروموسومي الجنسي له [OY].

هـ- بويضة لم تنفصل كروموسوماتها الجنسية (x) وحيوان منوي يحتوي على الكروموسوم الجنسي (x):

$$(xxx) = (xx) + (x) \quad (\text{الأنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي})$$

أنثى والطرز الكروموسومي الجنسي لها [xxx].

و- بويضة لم تنفصل كروموسوماتها الجنسية (x) وحيوانها منوي يحتوي على الكروموسوم (y):

$$(xxy) = (y) + (xx) \quad (\text{متلازمة كلينفلتر})$$

ذكر والطرز الكروموسومي الجنسي لها [xxv].

**اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية** أ- ثلاسيميا ب- فينل كيتو نيوريا

أ) **ثلاسيميا** (فقر دم البحر الأبيض المتوسط) (غير مطلوبة انواع الثلاسيميا) يدخل في تكوين هيموغلوبين الدم نوعان مختلفين من البروتين هما **ألفا غلوبين** و**بيتا غلوبين** في حالة عدم انتاج احد بروتيني الهيموغلوبين فان خلايا الدم الحمراء لا تقوم بوظيفتها بفاعلية وفي هذه الحالة

- لا يكتمل تمايز بعض الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء فتبقى النوي داخلها ويتخذ بعضها الآخر اشكالا غير طبيعية.
- نتيجة الى ذلك تتكسر معظم خلايا الدم الحمراء وتتحلل بعد فترة قصيرة من انتاجها وتفقد قدرتها على حمل كمية كافية من الاكسجين مما يؤدي الى حالة فقر دم في مراحل الطفولة المبكرة ، وتستمر هذه الحالة مدى الحياة .

- يحتاج المصاب بالثلاسيميا الي نقل دم بشكل دوري كل (3-4) اسابيع حسب عمرة ،وحسب درجة نقص الهيموغلوبين عنده.

- طرق الحد من انتشار الثلاسيميا في المجتمع :- 1- عدم زواج افراد العائلات الحاملة لجين المرض ببعضهم.
- يمكن للمصابين به مراجعة مراكز الاستشارة الوراثية لاجراء الفحوصات الطبية والحصول على النصائح الضرورية.

ب) **فينل كيتو نيوريا** :- يحدث هذا المرض نتيجة طفرة في جين متنحي مسؤول عن تصنيع أنزيم له دور مهم في تحويل الحمض الاميني **فينل الانين** الى **ثايروسين**. وينتج المرض من تراكم الحمض **فينل الانين** في الدم . اعراض المرض:- - ذو قدرات عقلية محدودة - يصاحب ذلك - **شحوب في لون الجلد والشعر وصغر حجم الرأس**

\*\*\* الاشخاص المصابون يحملون جيني المرض بصورة نقية طبيعيين عند ولادتهم ولا يلاحظ اعراض المرض الأبعد حوالي ستة اشهر من الولادة .

اعداد الأستاذ / محمد كيوان أوراق عمل مدرسة اربد الثانوية للبنين  
\*\*\* يمكن تجنب عواقب المرض والحد منه عن طريق التحكم بتغذية الطفل المصاب عن طريق اتباع حمية غذائية مناسبة تخفض فيها نسبة الحمض الاميني فنيل الانين في الدم .

طرق الحد من انتشار التلاسيميا في المجتمع : 1- عدم زواج افراد العائلات الحاملة لجين المرض ببعضهم

2- يمكن للمصابين به مراجعة مراكز الاستشارة الوراثية لاجراء الفحوصات الطبية والحصول على النصائح الضرورية.

تشخيص الاختلالات الوراثية عند الانسان :

ويتم ذلك عن طريق اجراء بعض الفحوص داخل أرحام الأمهات منها (ادرس الشكل 1-29 ص 55 كتاب الطالب

1- فحص خملات الكوريون : - يتم ما بين الاسبوعين الثامن والعاشر من الحمل (8-10)

- تعطي هذه الطريقة نتائج في وقت قصير نسبيا

طريقة الفحص : اخذ عينة من أغشية خملات الكوريون ما بين الاسبوعين (8-10 من الحمل ) والتي تحتوي على خلايا الجنين

❖ اجراء فحوص كيموحيوية على هذه الخلايا.

❖ عمل مخطط كروموسومي يحصل عليه خلال ساعات او يوم ثم المقارنة مع المخطط الطبيعي (تعطي نتائج في وقت سريع) .

2- فحص السائل الرهلي:-

- يتم ما بين الاسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل (14-16) من الحمل

طريقة الفحص : - يغرز ابره في جدار الرحم لتصل الى السائل الرهلي المحيط بالجنين .

- تفصل الخلايا الجنين عن بقية الخلايا بجهاز الطرد المركزي .

- - تؤخذ كمية قليلة من السائل بما تحوية من خلايا الجنين تم تزرع ليتم الحصول على مخطط لكروموسومات خلايا الجنين

- يقارن مع المخطط الطبيعي ليتم تحديد الاختلالات الكروموسومية عند الجنين (تعطي هذه الطريقة النتائج بعد اسابيع عده )

- قارن بين طريقة أخذ العينة من السائل الرهلي وعينة من غشاء الكوريون للحصول على خلايا الجنين .

| الطريقة                     | السائل الرهلي<br>ما بين الاسبوعين (١٤-١٦) | خملات الكوريون<br>ما بين الاسبوعين (٨-١٠) |
|-----------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------|
| المقارنة                    |                                           |                                           |
| عمر الجنين (وقت اخذ العينة) | بين الاسبوع الرابع والسادس عشر من الحمل   | بين الاسبوع الثامن والعاشر من الحمل       |
| الأمان                      | أكثر أماناً                               | أقل أماناً                                |
| السرعة ظهور النتائج         | اقل سرعة (بعد أسابيع عدة)                 | أكثر سرعة (بعد ساعات عدة) يوم             |
| زراعة خلايا الجنين          | تزرع                                      | لا تزرع                                   |
| فصل الخلايا                 | تفصل بالطرد المركزي                       | لا تفصل                                   |
| الانتشار                    | أكثر انتشار                               | اقل انتشار                                |

س/ علل / تعتبر طريقة فحص خملات الكوريون اقل امان من طريقة فحص السائل الرهلي ؟ علل

سؤال : قارن بين طريقة فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي من حيث :

1- الفترة الزمنية لاجراء الفحص (وقت اخذ العينة) 2- درجه الامان 3- المدة الزمنية المستغرقة للحصول على النتائج

3- تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية :

# - يستخدم في هذه الطريقة موجات عالية التردد لانتاج صورة للجنين على الجهاز (ويمكن للطبيب معرفة ما يلي)

- جنس الجنين - عمرة - وجود توائم

- الكشف عن اختلالات وراثية عدة مثل : تضخم الكلية واختلالات في الحبل العصبي وبعض امراض القلب

**الاستشارة الوراثية** يتم في معظم الدول فحص الراغبين في الزواج من اجل الحفاظ على اجيال سليمة العقل والجسم

انتشرت مجالس الاستشارة الوراثية أو العيادات الارشاد الوراثي في كثير من البلدان وتكون هذه المجالس من

اختصاصيين في (الطب والتمريض والمختبرات وعلم النفس وعلم الاجتماع)

**\*\*اهداف الاستشارة الوراثية (اهمية الاستشارة الوراثية) الخدمات التي تقدمها الاستشارة الوراثية**

1- ارشاد المقبلين على الزواج وكذلك التمزوجين الذين يخشون انجاب اطفال مصابين بأمراض وراثية وتقديم النصح لهم

2- الاتصال مع الاهل المريض وتقديم النصح والمشورة لهم وتوضيح طبيعة المرض وتقديم النصح والمشورة

3-توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض والتأكيد على اجراء الاختبارات للتشخيص المبكر للمرض

خامسا :- بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة :

استخدمت الجينات في تكنولوجيا هندسة الجينات لانتاج بروتينات نقية مثل الانسولين وهرمونات النمو وعوامل تخثر الدم

حيث استخدمت جينات سليمة او اجزاء منها بدلا من الجينات التي بها خلل و (يدعي العلاج الجيني)

ومن هذه التطبيقات :- 1- الخريطة الجينية البشرية (الجينوم البشري) 2- العلاج الجيني 3- بصمة DNA 4- الاطعمة المعدلة جينياً

1- الخريطة الجينية البشرية (الجينوم البشري) :- وهو مجموعة المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة

- يتم تنظيم أبحاث الجينات ضمن برنامج دولي يسمى مشروع خريطة جينات الانسان

اما الهدف الاساسي للمشروع :- تحديد تسلسل القواعد النتروجينية بالكامل لكل كروموسوم في الجينوم البشري لرسم خريطة الجينوم البشري

خطوات رسم خريطة الجينوم البشري (الحفظ بالترتيب)

أ- رسم خريطة وراثية خلوية ب- رسم خريطة جينية ج - رسم خريطة فيزيائية د - ثم يتم تحديد تسلسل القواعد النتروجينية

الخريطة الوراثية الخلوية أ- تعامل الكروموسومات بأصباغ خاصة فتظهر الجينات باستخدام المجهر على شكل أشربة علل ؟؟

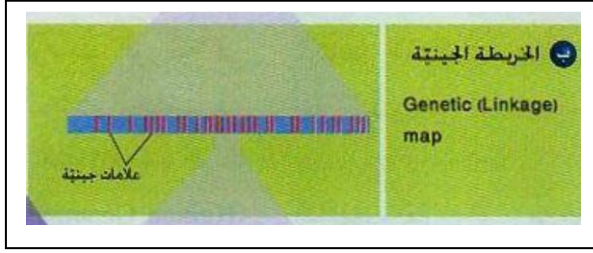


- لان كل جين او مجموعة من الجينات تصبغ بلون معين

ويعتمد ذلك على امتصاص مكوناته لصبغة معينة دون غيرها .

اعداد المعلم المحمد كيوان ثانوية اربد للبنين ( 12 )

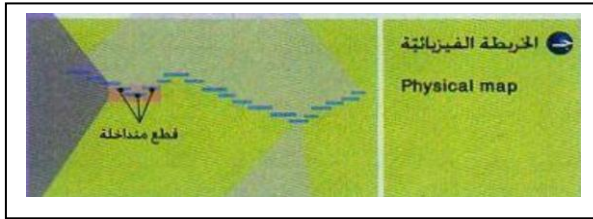
ب- الخريطة الجينية : تعامل الكروموسومات بمواد متألئة فتظهر آلاف العلامات الجينية مرتبة على الكروموسوم بتأثير المواد المتألئة وقد تكون الجينات او اجزاء منها



- تساعد الخريطة على تحديد مواقع جينات معينة بشكل دقيق

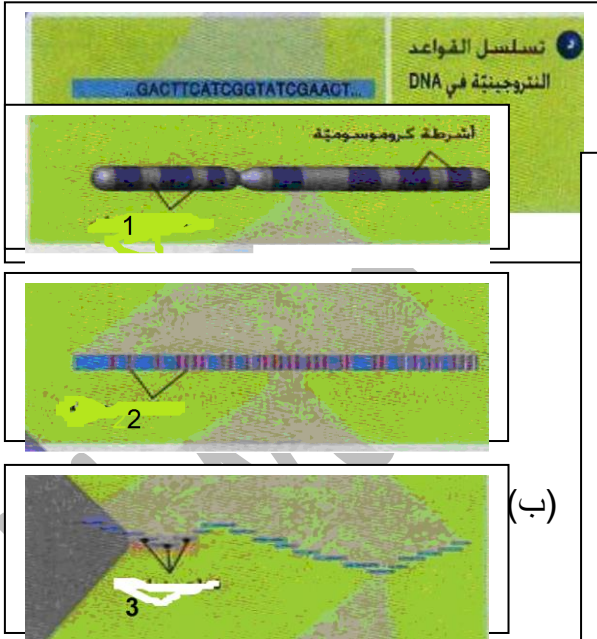
ج- رسم الخريطة الفيزيائية :

- يتم بتقطيع الكروموسوم الى قطع صغيرة متداخلة بوساطه انزيمات تقطيع مختلفة تعمل قطع الكروموسوم في مناطق مختلفة فنتج الخريطة الفيزيائية ، ويتم استخدام أكثر من أنزيم تقطيع لضمان حصول التداخل بين القطع ليتم بعد ذلك اعادة ترتيبها - يعبر عن المسافة بين العلامات الجينية بقياسات فيزيائية تكون عادة عدد النيوكليوتيدات على طول جزء DNA



د- تحديد تسلسل القواعد النتروجينية في جزيء DNA:

حيث يتم ترتيب القطع تبعا لمناطق التداخل بين القطع وتبعا لترتيبها على الكروموسوم



سؤال / يمثل المخطط المجاور خطوات رسم خريطة الجينوم البشري والمطلوب:

1- ماذا تمثل الأجزاء المشار اليها بالارقام (1،2،3)؟

2- ما نوع الخريطة في كل من الخطوتين المشار اليهما بالرمزين (أ ' ب )

سؤال: قطعت انزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات الجينوم فنتجت قطع تحمل الترتيب الآتي :-

1 - AGATTGGTA ' TTGAATAGA' CCTATTT

2 - CGATTAGCC ، TGAATAA ، TAAGCCGA ، GCCTTGG



والمطلوب :- ما التسلسل الاصلى للقواعد النتروجينية في الجينوم البشري؟

- حدد النوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة في الجينوم البشري؟

- ما عدد مناطق التداخل في الجينوم؟

سؤال:- وزاري :- قطعت انزيمات التقطيع سلسلة من نيوكليوتيدات جينوم ما ، فنتجت قطع تحمل الترتيب الآتي للقواعد النتروجينية ( AGTCCGCTATACGA، ACGATACTGGT، CGCCATCAGT ) والمطلوب

- 1- حدد النيوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة من الجينوم؟
- 2- ما الخطوات الي تسبق عملية تقطيع الكروموسوم في أثناء خطوات رسم خريطة الجينوم البشري؟

أهمية تحديد الجينوم البشري (أهمية معرفة تسلسل القواعد النتروجينية في الجينوم)

1- تحديد الجينات المسببة للمرض 2- مقارنة الانواع المختلفة من الكائنات الحية مع بعضها البعض

3- تحديد وظائف الجينات 4 - تحديد الجينات المشفرة للبروتين

5- عزل الجينات لاستخدامها في الصيدلية والزراعة والصناعات الكيميائية

6- مقارنة الجينات ضمن افراد النوع الواحد من الكائنات الحية

ثانيا : العلاج الجيني :- عملية نقل جين سليم أو جزء منه – الي داخل خلية معينة ليحل محل جين أو جزء من جين مسؤول عن احداث مرض ما . ( يمكن تطبيق العلاج الجيني على الخلايا الجنسية والخلايا الجسمية )

أ\_ العلاج الجيني للخلايا الجنسية :- يتم فيه بتغير جينات الجاميتات او البويضة المخصبة ، لذا يورث للأجيال التالية.

ب\_ العلاج الجيني للخلايا الجسمية :-

- يتم فيه بتغير جينات الخلايا الجسمية مثل أنسجة (العضلات ، والرنة ، والدماغ ،والعظام ) لذا لا يورث للأجيال التالية

آلية العلاج الجيني للخلايا الجسمية:-

- بنقل الجينات اللازمة الى الخلايا الممرضة بواسطة نواقل عدة ، منها نواقل بيولوجية مثل الفيروسات المعدلة جينيا

- يشترط لاستمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية ان تكون الخلايا المستقبلة للجين السليم قادرة على

الانقسام طوال فترة حياة المريض ، مثل الخلايا الجذعية في نخاع العظم (علل ذلك ) ؟

( لأنها تنتج خلايا الدم وانواع خلايا جهاز المناعة جميعها في الجسم )

س/ ما هو شرط استمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية ؟

س/ ما الفرق ما بين العلاج الجيني للخلايا الجسمية والخلايا الجنسية من حيث ( التورث للأجيال ، طريقة نقل الجينات )

**خطوات العلاج الجيني باستخدام ناقل فيروسي غير ضار؟**

❖ ادخال القطعة الجينية المحتوية على الجين السليم الى الفيروس .

❖ ازالة خلايا نخاع العظم المصابة ثم تنميتها في وسط غذائي ، وبعد ذلك يضاف اليها الفيروس المعدل جينيا فيهاجم خلايا العظم المصابة.

❖ اندماج المادة الوراثية للفيروس المعدل جينيا مع المادة الوراثية لخلايا نخاع العظم

❖ حقن الخلايا المعدلة جينيا في نخاع عظم المريض

س/ علل استخدام الفيروس غير الضار في العلاج الجيني ؟ (استخدام كعائل؟)

بفضل قدرته على ادخال الجين السليم الى داخله ودمجها مع المادة الوراثية الخاصة به .

س/ ماذا يحدث عند ادخال الفيروس للجين السليم الى جسم المريض ؟

هذه الخلايا تترجم في عملية بناء البروتين المعلومات الوراثية التي يحملها هذا الجين وبالتالي تتكون المادة العلاجية المطلوبة التي لم يكن باستطاعة خلايا المريض انتاجها في السابق .

**ثالثا :- بصمة DNA** البصمة الوراثية ؛ (الفحص المخبري للدم)

- يجري عادة فحص مخبري للدم أولنسيج معين من الجسم لتعرف هوية متهم بجريمة أو لفصل قضايا النسب

يشترط في مثل هذه الفحوص أن تكون الأنسجة حديثة وبكميات كافية ، وهي لا تمثل دليلا أكيدا على مرتكب الجريمة

مثلا، فالكثير من الناس لهم فصيلة الدم نفسها أو النوع نفسه من النسيج ، ولكنها يمكن أن تنفي التهمة عنه.

ولقد جاءت تكنولوجيا استخدام مادة الوراثة DNA أو البصمة الوراثية لتساعد في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة ( علل ذلك ) :

( وذلك لأن تسلسل النيوكليوتيدات في خلايا شخص ما لا تتكرر في أي شخص ما عدا حالة التوائم المتماثلة )

استخدامات بصمة DNA حاليا:-

1- في حالات اثبات الأبوة أو نفيها :- عن طريق مقارنة بين DNA الطفل وكلا من الابوين ويجب ان يتوافق جزء من DNA الطفل مع DNA الام والجزء الاخر مع DNA الأب .

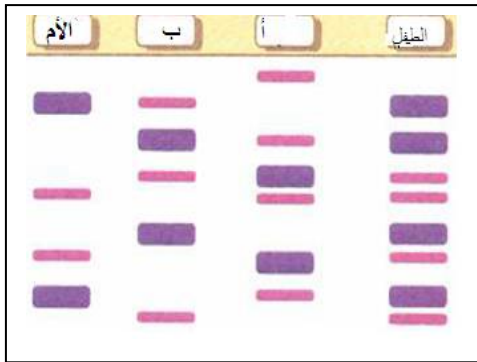
2- في حالات الكشف عن الجريمة :- حيث يجري تحليل عينات DNA من مصادر وجدت في مكان الجريمة ومن الاشخاص المشتبه بهم . يمكن الحصول على DNA من الدم ومن مصادر اخرى، مثل الجلد والسائل المنوي وجذور الشعر

خطوات استخدام بصمة DNA في جرائم القتل ؟ :-

- 1- تؤخذ عينة من المشتبة بة وأنسجة وجدت للقاتل تحت اظفار الضحية وعينة من دم الضحية للمقارنة وتستخلص الكروموسومات من العينات الثلاث
- 2- تستخلص سلاسل DNA من كروموسومات العينات ، وتقطع في مواقع معينة الى قطع بوساطة انزيمات تقطيع. وتكون القطع مختلفة وتكون مختلفة في الحجم والطول حسب أ- نوع الانزيم ب- كما تكون مختلفة من شخص لآخر- ما عدا التوائم المتماثلة.
- 3- 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 والبعد الذي تتحركه في المادة الهلامية.
- 4- تعرض المادة الهلامية الى مواد متألئة ، ثم تصور هذه المادة الهلامية بالأشعة السينية X حيث تظهر قطع DNA على شكل مجموعات من الخطوط السوداء على صورة الأشعة وتسمى هذه الخطوط بصمة DNA.
- 5- تقارن مجموعات الخطوط السوداء لعينات كل من المتهم والضحية وأنسجة الموجودة تحت أظافر الضحية.

س/ يوضح الشكل المجاور بصمة DNA لكل من أم وطفل وشخصين يدعون أبوة الطفل ،

- 1- أي من الشخصين (أ،ب) أب لطفل ؟ .
- 2- من اين يمكن الحصول على عينة DNA



رابعاً :- الاطعمة المعدلة جينياً :-

استخدم علماء التكنولوجيا الحيوية الزراعية هندسة الجينات لتحسين خصائص عديده من الاطعمة بتغيير بعض جيناتها من هذه الخصائص (مقاومة النبات للحشرات وبطء نضوج الثمار ، وكبر حجمها ، وجودة طعمها ) ومن الامثلة على النباتات المعدلة جينيا البندورة الشتوية حيث عمل العلماء على تغيير خصائصها بجعلها ملساء وذات طعم مميز وتنتج طوال السنة .

خطوات تعديل البندورة الشتوية جينيا :-

- 1- عزل الجين الذي يؤدي الى جعل ثمار البندورة سريعة الفساد
- 2- تعديل هذا الجين ثم استنساخه داخل عائل مناسب
- 3- اعادته الى خلايا البندورة من جديد مما يبطئ من عملية تليين الثمار وفسادها
- 4- زرع النبات وتنميه وترك الثمار عده اياما على الاغصان وذلك لأكسابها الطعم والصفة المرغوبه بالرغم من الفوائد العديدة للاطعمة المعدلة وراثيا وانتشارها الواسع في مختلف انحاء العالم الا ان البعض يبدي تخوفا من استخدامها ؟؟؟؟؟ اذا لوحظ انها تسبب ظهور اعراض جانبية كالحساسية عند بعض الناس.

الابعاد الاخلاقية لتطبيقات علم الوراثة :-

بسبب المخاوف من استخدامات علم الوراثة يتحتم اخلاقيا اتخاذ الاحتياطات للتقليل من السلبيات التي قد تصاحب ذلك ومن هذه الاحتياطات

- 1- وضع معايير وضوابط للحد من خطورة التلاعب بالجينات عن طريق تصميم مختبرات خاصة للابحاث المتعلقة بها وتطبيق اجراءات تمنع تسوّب البكتريا او الفيروسات التي تحمل جينات غريبة .
- 2- الاحتفاظ بمصادر الاصول الوراثية وبيئاتها في بنوك خاصة وبسرية تامة.
- 3- الالتزام بالتشريعات المحلية والدولية في مجال تطبيقات علم الوراثة بحيث تحترم حقوق الفرد والاسرة.
- 4- عدم استخدام تطبيقات الوراثة لأغراض تجارية بحتة او استجابة لافراد الشركات العملاقة في الدول الصناعية دون اعتبار لتأثيرات سلبية محتملة على البيئة او الكائنات الحية.
- 5- تعزيز اشكال التعليم والتدريب في مجال التكنولوجيا الحيوية ونشر الوعي بها بوسائل الاعلام والنوعية .

### سبب استحداث فقرة تتعلق بالضوابط الاخلاقية والتنظيمية والاجتماعية للجينوم البشري

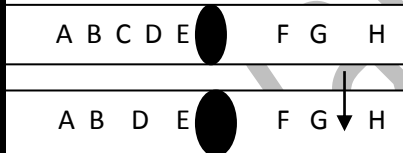
حيث ان الانحراف الاخلاقي في التعامل مع الجينوم البشرياتي بالدرجة الاولى في حصر الاستفادة في ما يخص العالم الاول واهمال سائر الشعوب خاصة تلك التي تعاني من الامراض الوراثية بدرجة كبيرة ، كما ان معرفة المادة الوراثية للسلاسل البشرية مستقبلا قد يجعل التفكير في تغير تركيب الجينات البشرية لذلك استحدثت فقرة في مشروع الجينوم البشري تتعلق بالضوابط الاخلاقية والتنظيمية وحتى لا يساء استخدام التطبيقات الوراثية لـ 0

### اسئلة وزارية على تطبيقات في الوراثة ( من عام 1998 ----2010) مع الحلول اعداد المعلم محمد كيوان

#### الاسئلة الموضوعية

1-يمثل الرسم المجاور تغيرا في تركيب الكروموسوم تكون نوع الطفرة :-

ج- انتقال ب-أضافة ج- انقلاب د- فقد



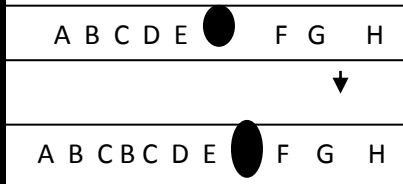
2- تتم في الطفرة الجينية عملية استبدال لواحدة مما يلي :-  
أ- زوج من القواعد النيتروجينية ب- كودون ج- جين

د- سلسلة من جزي DNA

3-نوع الطفرة في الشكل التالي هو:-

أ-كروموسومية على شكل انتقال ب- كروموسومية على شكل اضافة

ج-جنينية على شكل انتقال د- جنينية على شكل اضافة



4-الطرارز الكروموسومي الجنسي لذكر مصاب بمتلازمة كليفلتر هو: (مكرر 2008&2005)

د-OX

ج-OY

ب-XY

أ-XXY

5-يمثل الشكل ادناه مخططا لآخر ستة أزواج من الكروموسومات عند الانسان هذا المخطط يعود الى

XX XX XX XXX XX XX

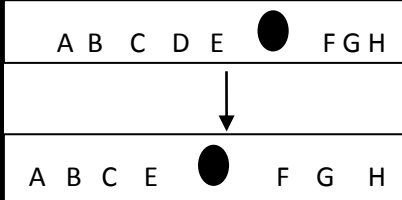
- أ- ذكر مصاب بمتلازمة داون  
ب- أنثى مصابه بمتلازمة داون  
ج- ذكر مصاب بمتلازمة تيرنير  
د- أنثى مصابه بمتلازمة تيرنير

6- المتلازمة الوراثية التي تنتج عن طفرة جينية هي :-

- أ-كلينفلتر  
ب-تيرنير  
ج- دوان  
د- فنيل كيتونيوريا

7- نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل هو ( مكرر 2002&2005&2007)

- أ- فقد  
ب- اضافة  
ج- انتقال  
د- انقلاب



8- كم نوعا من الجاميتات ينتج عند عدم انفصال الكروموسومات الشقيقة في اثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف :-

- أ- 1  
ب- 5  
ج- 3  
د- 4

9- الطراز الكروموسومي الجنسي لذكر عقيم يعاني من نقص في الاعضاء الجنسية هو:-

- أ- XXY  
ب- XY  
ج- XO  
د- OY

10- الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما يفصل جزء من الكروموسوم ويتصل جزء من الكروموسوم بكرموسوم غير مماثل له تدعى:-

- أ- فقد  
ب- اضافة  
ج- انقلاب  
د- انتقال

### الاسئلة المقالية

(2) - وضع الية تشخيص الاختلالات الوراثية عند الانسان باستخدام طريقة السائل الرهلي ؟

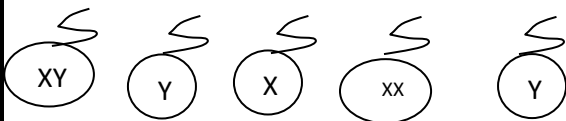
(3)- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الجسمية لكل من الاختلالات الوراثية الاتية عند الانسان :

- (1) 1- البلاهة المنغولية (متلازمة داون )  
2- الانثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي  
(2) متلازمة كلينفلتر  
4 - متلازمة تيرنر

(4) اذكر اربعة من الامور التي يمكن للطبيب تشخيصها لدي المرأة الحامل باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية؟

(5)- حدد ارقام البويضات المخصبة التي يمكن ان تظهر في الافراد الناتجة من تطورها لاختلالات

واذكر نوع الاختلال الوراثي في كل حالة؟



- 1-البويضة رقم (1)  
2-البويضة رقم(5)

3-البويضة رقم(2)ينتج عنه.....

اعداد المعلم المحمد كيوان ثانوية اربد للبنين ( 18 )  
( 84 32 XX & 0 772 0 )  
( X )



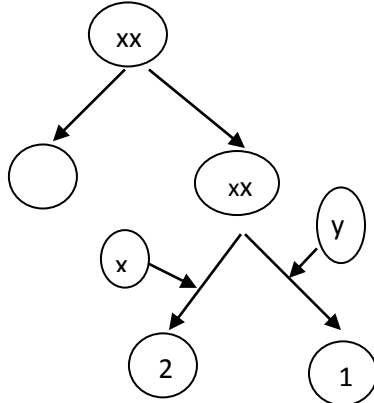
(5) (4) (3) (2) (1)

(6)- اكتب اسم الخلل الوراثي في الانسان الناتج عن كل مما يلي:-

- بويضة خالية من الكروموسوم الجنسي ( X ) وحيوان منوي ( X ) .....
- بويضة ( XX ) وحيوان منوي ( X ) .....
- زيادة كروموسوم ثالث الي الزوج الكروموسومي رقم(21).....
- بويضة (X) وحيوان منوي (XY) .....

(7)-اذكر ثلاثة اعراض للاصابة بمتلازمة دوان ؟

(8)- ادرس الشكل المجاور واجب عما يلي:-



1- ما الطراز الكروموسومي لكل من البويضات المخصبتين رقم(1،2)

3- ما اسم الخلل الوراثي عند الفرد المتكون من البويضة رقم (1) ؟

(9)- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الجسمية لكل من الاختلالات الوراثية عند الانسان ؟

1- متلازمة داون 2- انثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي 3- متلازمة تيرنر 4- متلازمة كليفلتر

(10)- فسر وراثيا سبب حدوث كل من الحالات الاتية؟

1- انتاج بويضة مخصبة ثلاثية المجموعة الكروموسومية. 2 - انثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي.

3- شخص مصاب بمتلازمة دوان. 4- انثى مصابة بمتلازمة تيرنر

(11)- قارن بين طفرة الازاحة وطفرة الاستبدال من ناحية

1- طبيعة التغير 2- التأثير في البروتين الناتج .

(12)- قارن بين متلازمة تيرنر ومتلازمة كليفلتر من حيث:-

1- جنس الفرد المصاب 2- الطراز الكروموسومي الجنسي

13- قارن بين فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكريون ؟ من حيث

(1)- موعد اجراء الفحص 2 - درجة الامان )

(14)- علل يستطيع مزارع الحصول على سلالة من نبات الفراولة ثمارها كبيرة الحجم بالرغم من امتلاكه لسلالة

ثمارها صغيرة الحجم؟ (2004)

(15)- علل :- تؤدي الاصابة بمرض فنيل كيتونيوريا الى التخلف العقلي عند الاطفال. 2004وزارة

(16)- أدرس الجدول الآتي ثم اكتب ما تشير اليه الحروف (س ، ص ، ع ، ل)

| الاختلال الوراثي | الطراز الكروموسومي<br>الجنسي للفرد المصاب | عدد الكروموسومات في<br>خلايا<br>الفرد المصاب |
|------------------|-------------------------------------------|----------------------------------------------|
| س                | XXX                                       | 47                                           |
| كلينفيلتر        | ص                                         | 47                                           |
| ع                | XO                                        | ل                                            |

(17)- قارن بين متلازمة داون ومتلازمة تيرنير من حيث سبب ظهور الاختلال الوراثي (2005)

(18)- اكتب اسم الخلل الوراثي والطراز الكروموسومي الجنسي لكل مما يلي :- (2005)

- 1- ذكر عقيم مع نقص في نمو الاعضاء الجنسية . ( )
- 2- انثي عقيمة وقصيرة القامة . ( )
- 3- ذكر يعاني من قصر القامة وامتلاؤها ووجود ثنية اضافية علي الجفن. ( )
- 19) ادت طفرة استبدال الى تغير حمض اميني واحد وفي البروتين الناتج ،
- فسر نتائج هذه الطفرة في حالة احداث تاثير قليل في البروتين المنتج؟ ( 2005 )

س/ (20) 2010

ب) يبين الشكل الآتي نوع من أنواع الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات، والمطلوب: (5 علامات)



- ١- ما نوع هذه الطفرة؟
- ٢- ما عدد المجموعة الكروموسومية للخلية الناتجة من إخصاب الجاميت رقم (١) مع جاميت طبيعي (1n) ؟
- ٣- وضح كيفية حدوث هذه الطفرة.

(21)- من الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية متلازمة ادوارد ومتلازمة باتو؟

والمطلوب: 1- ما رقم الزوج الكروموسومي الذي فيه التغير في كل من متلازمة: ادوارد وباتو؟

2- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد بمتلازمة باتو؟

3 - اذكر اعراض متلازمة ادوارد

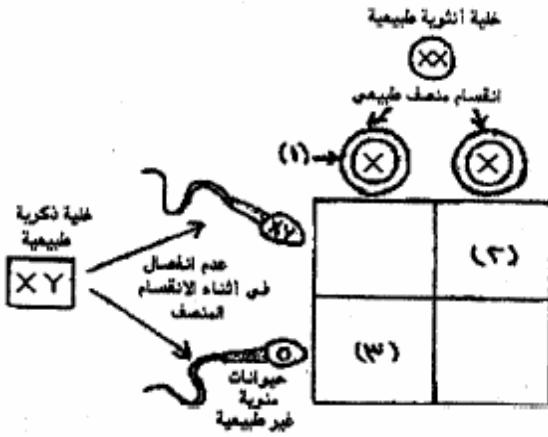
2009 - (22)

السؤال الثاني: ( ١٧ علامة )

(أ) يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان،

والمطلوب: (٤ علامات)

- ١- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (١) ؟
- ٢- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (٣).
- ٣- ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (٢) ؟
- ٤- حدد جنس الفرد في الحالة رقم (٣).



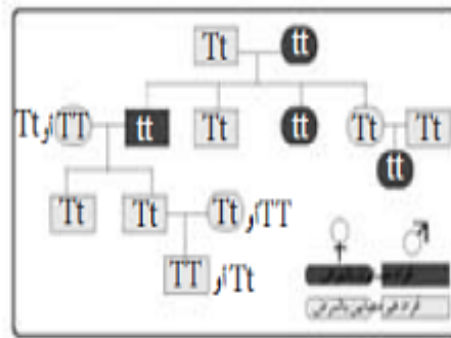
ملاحظة السؤال الاول محذوف واي سؤال يتعلق بالثلاسيميا محذوف

اسئلة الفصل

٢- في حالة عدم الانفصال في المرحلة الأولى من الانقسام، لا ينفصل أحد الكروموسومات (أو أكثر) عن الكروموسوم المماثل له، مما يؤدي إلى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه. أما في حالة عدم الانفصال في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، فلا ينفصل الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما البعض في أحد الكروموسومات أو أكثر مما يؤدي إلى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه فضلاً عن جاميتات طبيعية.

٣- إضافة ثلاثة أزواج من النيوكليوتيدات (شيفرة واحد) أو فقدانها يتسبب في إضافة حمض أميني واحد أو فقده، وبالتالي يكون التأثير في البروتين الناتج قليلاً، وهذه ليس طفرة نقطية لأنه يتضمن إضافة أكثر من نيوكليوتيد واحد أو فقده.

٤- وراثه هذا المرض ناتجة عن جين متنح.



## الفصل الثاني

إجابات الأسئلة  
الوحدة الأولى

٥- لأنه يحمل الطراز الكروموسومي الجنسي XXY والذي ينتج عن عدم انفصال الكروموسوم الجنسي Y عن الكروموسوم الجنسي X أثناء عملية الانقسام المنصف لتكوين الحيوانات المنوية عند الأب، فعند تلقيح هذا الجاميت الناتج مع جاميت طبيعي فإنه ينتج ذكرا عقيما بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية عنده ويسمى متلازمة كلينفلتر، وقد يحدث عدم انفصال الكروموسومات الجنسية عند الأنثى فتنتج بويضة XX وعند تلقيحها بحيوان منوي Y ينتج فردا يحمل الطراز الجيني XXY .

٦- وجود زوج من الجينات المتنحية المسؤولة عن تصنيع إنزيم له دور مهم في أيض الحمض الأميني فنيل ألانين، الذي يتحول في أثناء التفاعلات الطبيعية في الجسم إلى الحمض الأميني تايروسين، وينتج المرض من تراكم الحمض الأميني فنيل ألانين في الدم.

٧- خطوات فحص خملات الكوريون.  
أ ( أخذ عينة من أغشية الكوريون بين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل بوساطة أنبوب سحب من خلال جدار الرحم.  
ب) وضع خلايا الجنين في أنبوب اختبار وعمل فحوص كيموحيوية في المختبر وبعد ساعات عدة نحصل على مخطط كروموسومي لخلايا الجنين يظهر فيما إذا كانت الكروموسومات طبيعية في التركيب والعدد أم لا.

٨- فسر ما يلي:  
أ ( لأنه من خلال مناطق التداخل يمكن معرفة تسلسل القواعد النتروجينية في الجينوم إذ أنه من خلال هذه المناطق يمكن معرفة ترتيبها بالتسلسل ومعرفة القواعد التي تسبق مناطق التداخل والمناطق التي تليها حيث ان مناطق التداخل هي مكان الربط بين القطعتين.  
ب) يشترط لاستمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجسمية أن تكون الخلايا المستقبلية للجين قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض لإعطاء خلايا تحتوي على الجين المفقود باستمرار لأنه لا يستطيع صنعه وهو يحتاجه بكميات كبيرة وطوال حياته مثل الخلايا الجذعية لأنها تنتج خلايا الدم وأنواع خلايا جهاز المناعة جميعها في الجسم.  
ج) أخذت عينة دم من المشتبه به لعمل بصمة DNA له ومقارنتها مع بصمة DNA للعينة التي وجدت في مسرح الجريمة، وذلك للتأكد من هوية مرتكب الجريمة.



## أسئلة الوحدة الأولى

## إجابات الأسئلة

## الوحدة الأولى

١- ١. ج (٢/١) ٢. د (الجينات المميتة) ٣. ج ( $X^R X^r$ ) ٤. د ٥. ب (CDAB)

٦- ١. ج تغير العدد الكروموسومي. ٧- ١. ج. جينات أو أجزاء منها تظهر بتأثير مواد متألقة.

٢- ينص قانون انعزال الصفات أو قانون مندل الأول على أنه: "تفصل أزواج الجينات المتقابلة عن بعضها بعضاً عند تكوين الجاميتات في عملية الانقسام المنصف".

٣- يمكن تفسير ذلك بناء على استقلالية الأحداث في احتمالاتها، إذ إن الأحداث السابقة لا تؤثر في احتمالات وقوع الأحداث التي تليها. أي أن كل عملية إنجاب تكون مستقلة في احتمالاتها عن أي عملية إنجاب أخرى.

٤- أ ( الطرازان الجينيان للأبوين  $TT$  ،  $tt$

ب) الطراز الجيني والطراز الشكلي لأفراد الجيل الأول  $Tt$  طويل الساق

ج) الطرز الجينية لأفراد الجيل الثاني  $TT$   $2Tt$   $tt$

الطرز الشكلية لأفراد الجيل الثاني ٣ طويل الساق : ١ قصير الساق

٥- أ ( الطراز الجيني لكل من الأبوين  $BB$   $X$   $WB$

الطرز الجيني للجاميتات  $(B)$   $(B)$   $(W)$

الطرز الجينية للأفراد الناتجة  $BB$   $BW$

الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ١ رمادي : ١ أسود

ب) الطراز الجيني لكل من الأبوين  $BW$   $X$   $BW$

الطرز الجيني للجاميتات  $(B)$   $(W)$   $(B)$   $(W)$

الطرز الجينية للأفراد الناتجة  $BB$   $2 BW$   $WW$

الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ٢ رمادي : ١ أسود : ١ أبيض

ج) الطراز الجيني لكل من الأبوين  $BW$   $X$   $WW$

الطرز الجيني للجاميتات  $(W)$   $(B)$   $(W)$

الطرز الجينية للأفراد الناتجة  $WW$   $BW$

الطرز الشكلية للأفراد الناتجة ١ رمادي : ١ أبيض

٦- سيرمز للجين وجود الريش على الأرجل (الأرجل المغطاه بالريش) بالحرف (R)، ولعدم وجوده (معزاة الأرجل)

بالحرف (r) وسيرمز لجين العرف الباسلائي بالحرف (B) وللعرف المفرد بالحرف (b). والجزء غير المعروف من

الطرز الجيني سيرمز له بخط صغير (-). تشترك الطيور الأربعة بالطرز الجيني  $R-B$

وبما أن الديك (ب) أعطى مع الدجاجة (ج) أفراداً عارية الأرجل، فيجب أن يكون كلا الأبوين (ب، ج) غير نقيين

لصفة وجود الريش على الأرجل (أي أن طرازهما الجيني لهذه الصفة  $Rr$ )

وبما أن الديك (ب) أعطى مع الدجاجة (د) أفراداً مفردة العرف فيجب أن يكون كلا الأبوين (ب، د) غير نقيين لصفة

العرف الباسلائي (أي أن طرازهما الجيني لهذه الصفة  $Bb$ )

ومن ذلك يكون الطراز الجيني للديك (ب) للصفتين معا  $RrBb$

وبما أن الديك (ب) طرازه الجيني غير نقي لصفة وجود الريش على الأرجل، فإن الدجاجة (د) يجب أن تكون نقيه

الطرز الجيني لهذه الصفة لعدم ظهور أي فرد معزى الأرجل نتيجة تزاوجها مع الديك (ب).

وبما أن الديك (ب) غير نقي لصفة العرف الباسلائي، فيجب أن تكون الدجاجة (ج) نقيه لهذه الصفة لعدم ظهور أي

## أسئلة الوحدة الأولى

إجابات الأسئلة  
الوحدة الأولى

فرد مفرد العرف نتيجة تزاوجها مع الديك (ب)  
وبما أن الديك (أ) لم يعط أفراداً معزاة الأرجل مع الدجاجة (ج)، فيجب أن يكون نقي الطراز الجيني لصفة الأرجل  
مغطاة الريش لأن الدجاجة (ج) غير نقية لهذه الصفة ولكنه لم يعط مع الدجاجة (د) أفراداً عد منها مفرد، لذلك فهو  
نقي الطراز الجيني لصفة العرف الباسلائي، لأن الدجاجة (د) غير نقية لهذه الصفة.  
مما سبق تكون الطرز الجينية للطيور الأربعة على النحو الآتي :

الديك (أ) RRBB

الديك (ب) RrBb

الدجاجة (ج) RrBB

الدجاجة (د) RRbb

٧- الطراز الجيني لكل من الأبوين  
الطرز الجينية للجاميتات  
الطرز الجينية للأفراد الناتجة  
الطرز الشكلية للأفراد الناتجة  
فصلية الدم A ، فصلية الدم B

٨- أ ) تريد نسبة الذكور على نسبة الإناث، لأن وجود جين واحد عند الإناث يؤدي إلى موتها.  
ب) تريد نسبة الإناث على نسبة الذكور، لأن وجود جين واحد عند الذكور يؤدي إلى موتها.

٩- الطراز الجيني لكل من الأبوين  
الطرز الجينية للجاميتات  
الطرز الجينية للأفراد الناتجة

١٠- تحدد مواقع الجينات بمعرفة نسبة انفصال جينات الصفات المرتبطة، وتكرار حدوث التراكيب الجينية الجديدة،  
التي تعتمد على المسافة بين الجينات. وقد ثبت أن نسبة العبور الجيني بين أي زوج من أزواج الجينات ثابتة  
ومحددة، ذلك لأن كل جين له موقع ثابت ومحدد على الكروموسوم. لذلك، يمكن استخدام نسب العبور الجيني  
بين أزواج الجينات لحساب المسافة بينها، وترتيبها طولياً على الكروموسومات الحاملة لها.

١١- لأنه إذا تزوج المصاب من فرد آخر مصاب بالمرض نفسه أو حاملاً له فإنه ينجب أفراداً مصابين بالمرض. إذ يورث  
عن طريق اجتماع جينين متنحيين، أي أنه لا بد أن تكون الأم حاملة للمرض والأب حاملاً للمرض أيضاً حتى يتم  
إنجاب طفل مصاب بهذا المرض.

- ١٢

|                                        |            |                          |
|----------------------------------------|------------|--------------------------|
| بين الأسبوعين الرابع عشر أو السادس عشر | أسابيع عدة | عينة من السائل الرهلي    |
| بين الأسبوعين الثامن والعاشر           | ساعات عدة  | عينة من الغشاء الكوريوني |

١٣- يتم ترتيب القطع حسب مناطق التداخل من الأطراف :

GCCTTGG

CGATTAGCC

TAAGCCGA

TGAATAA

منطقة تداخل

## أسئلة الوحدة الأولى

إجابات الأسئلة  
الوحدة الأولى

ثم يتم التوصل إلى التسلسل الأصلي المحتمل للقواعد التروجينية وهو :

TGAATAAGCCGATTAGCCTTGG

ولا يتم تكرار القواعد التروجينية في منطقة التداخل

١٤- الخريطة الجينية هي تحديد موقع الجينات على الكروموسوم وبعدها عن بعضها البعض باستخدام علامات جينية. الخريطة الفيزيائية هي تقطيع الكروموسوم إلى قطع بواسطة أنزيمات تقطيع للحصول على مناطق تداخل بين هذه القطع.

١٥- أ - إدخال القطعة الجينية المحتوية على الجين السليم إلى الفيروس.

ب- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة، ثم تنميتها في وسط غذائي، وبعد ذلك يضاف إليها الفيروس المعدل جينياً فيها جم خلايا العظم المصابة، بعد ذلك يتم اندماج المادة الوراثية للفيروس المعدل جينياً مع المادة الوراثية لخلايا نخاع العظم.

ج- حقن الخلايا المعدلة جينياً في نخاع عظم المريض.

١٦- إن أهمية البصمة الوراثية تكمن في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة، وفي حالات الجريمة يمكن تحديد المجرم أو نفي التهمة عنه، وفي حالات إثبات الأبوة لطفل معين، حيث تجري مقارنة بين DNA الطفل وكلا الأبوين، ويجب أن يتوافق جزء من DNA الطفل مع DNA الأم، والجزء الآخر مع DNA الأب.

١٧- المشتبه الأول، من خلال العينات تم الحصول على سلاسل DNA من المادة الوراثية للعينات، وتقطيعها في مواقع معينة إلى أجزاء بواسطة إنزيمات خاصة مختلفة في الحجم والطول، ثم فصل القطع الكروموسومية بواسطة التيار الكهربائي المار في المادة الهلامية.

ظهور القطع بعد ذلك على شكل مجموعات من الخطوط على صورة بواسطة الأشعة السينية (Xray) ثم تقارن مجموعات الخطوط للعينات والعينات القريبة أكثر من بعضها هي التي تحدد المرتكب للجريمة. لاحظ أن العينة من مسرح الجريمة قريبة جداً من عينة المشتبه الأول والضحية، يظهر الشكل أن الجزء ب من الضحية موجود في مسرح الجريمة بالإضافة إلى الجزء أ و ج، كما يظهر في الفصل الهلامي الموضح في الشكل جزئين يقعان بين د و هـ و موجودين عند المشتبه الأول في مسرح الجريمة، في حين أن قطع DNA الخاصة بالمشتبه الثاني يصعب إيجادها.