

تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الإماراتية



\* للحصول على أوراق عمل لجميع الصفوف وجميع المواد اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae>

\* للحصول على أوراق عمل لجميع مواد الصف الحادي عشر المتقدم اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/14>

\* للحصول على جميع أوراق الصف الحادي عشر المتقدم في مادة علوم ولجميع الفصول, اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/14science>

\* للحصول على أوراق عمل لجميع مواد الصف الحادي عشر المتقدم في مادة علوم الخاصة بـ الفصل الأول اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/14science1>

\* لتحميل كتب جميع المواد في جميع الفصول للـ الصف الحادي عشر المتقدم اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/grade14>

\* لتحميل جميع ملفات المدرس معاذ البيلي اضغط هنا

للحصول على جميع روابط الصفوف على تلغرام وفيسبوك من قنوات وصفحات: اضغط هنا

[https://t.me/UAElinks\\_bot](https://t.me/UAElinks_bot)

## القسم الأول

## الأنماط الأساسية للوراثة البشرية ♣



## مرض الكابتونيوريا :

- ✦ اختلال وراثي متنح . ✦ اكتشافه الطبيب أرشيبالد جارود
- ✦ ينشأ نتيجة نقص إنزيم الكابتونيوريا.
- ✦ ينتج عن ذلك بول أسود بسبب إفراز الحمض في البول .
- ✦ يظهر عند الولادة ويستمر طوال حياة المريض .
- ✦ يؤثر في النهاية بصورة سيئة في العظام والمفاصل .

## لاحظ أن

- ✦ الاختلال المتنحي يظهر عندما يحمل الفرد أليلات متنحية متماثلة لهذا الاختلال .
- ✦ الناقل : هو الشخص متخالف الأليلات لأحد الاختلالات المتنحية .
- ✦ وهو لا تظهر عليه الصفة أو الاختلال ولكنه يستطيع أن ينقله ( يورثه ) لأبنائه .

## أولا : الاختلالات الوراثية المتنحية في الإنسان :

## التليف الكيسي

العلاج	الوصف و الأعراض
<ul style="list-style-type: none"> <li>✦ لا يوجد علاج شافي حتى الآن .</li> <li>✦ العلاج الفيزيائي :</li> <li>✦ تنظيف الرئتين من المخاط يوميا</li> <li>✦ استخدام أدوية تقلل المخاط .</li> <li>✦ استخدام بدائل لإنزيمات الهضم ( متممات إنزيمات البنكرياس ) .</li> <li>✦ إتباع أنظمة غذائية خاصة .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✦ أكثر الاختلالات الوراثية المتنحية شيوعا بين القوقازيين .</li> <li>✦ يؤثر هذا المرض في الغدد المنتجة للمخاط وإنزيمات الهضم والغدد العرقية .</li> <li>✦ نتيجة عدم امتصاص خلايا الجسم لأيونات الكلوريد وإفرازها مع العرق لا يخرج الماء خارج الخلايا مما يتسبب في إفراز مخاط كثيف .</li> <li>✦ يغلق المخاط الكثيف قنوات البنكرياس ويعيق الهضم ويسد الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين .</li> <li>✦ يتعرض مرضي التليف الكيسي للعدوى أكثر من غيرهم ... <b>علل</b> ... بسبب المخاط الكثيف المتراكم في رئاتهم .</li> </ul>

## المهاق

العلاج	الوصف و الأعراض
<ul style="list-style-type: none"> <li>✦ لا يوجد علاج حتى الآن .</li> <li>✦ وقاية الجلد من الشمس ( الأشعة فوق البنفسجية ) والعوامل البيئية الأخرى .</li> <li>✦ إعادة تأهيل الرؤية .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✦ اختلال وراثي متنح يسبب غياب صبغ الميلانين من الجلد والشعر والعينين .</li> <li>✦ يظهر شعر المصاب أبيض وجلده شاحب ويؤبؤ عينيه وردي .</li> <li>✦ الشخص المصاب بالمهاق لديه مشكلات في الرؤية ... <b>علل</b> ... بسبب غياب صبغ الميلانين .</li> </ul>

## تاي ساكس

العلاج	الوصف و الأعراض
<p>↪ لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن .</p> <p>↪ عادة ما يموت الطفل عند سن الخامسة .</p>	<p>↪ اختلال وراثي متنح .</p> <p>↪ ينتشر بين الأشخاص المنحدرين من شرق أوروبا .</p> <p>↪ يوجد الجين المسئول عن هذا المرض في الكروموسوم ١٥ .</p> <p>↪ يتم تحديد هذا المرض بوجود بقعة حمراء فاتحة في مؤخرة العين</p> <p>↪ ينتج هذا المرض عن غياب الإنزيمات المسئولة عن تحليل أحماض دهنية تسمى جانجيليوسايدز تتكون بصورة طبيعية ثم تذوب عند نمو الدماغ .</p> <p>↪ بسبب عدم تحلل الأحماض الدهنية تتراكم في الدماغ مما يسبب تضخم الخلايا العصبية مما يسبب قصور عقلي .</p>

## الجالاكتوسيميا

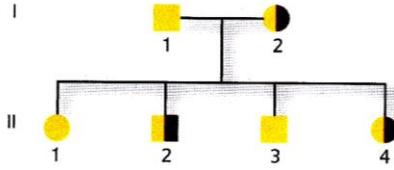
العلاج	الوصف و الأعراض
<p>↪ لا يوجد علاج حتى الآن .</p> <p>↪ تناول وجبات خالية من اللاكتوز و الجالاكتوز (منتجات الألبان) .</p>	<p>↪ اختلال متنح ينشأ عن نقص إنزيم جالت الذي يحلل سكر الجالاكتوز إلى سكر الجلوكوز ( السكر الذي يستخدمه الجسم كمصدر للطاقة) .</p> <p>↪ يسبب تراكم الجالاكتوز في الجسم قصور عقلي وتضخم الكبد وفشل كلوي .</p>

ثانيا : الاختلالات الوراثية السائدة :

مرض هنتجتون	عدم نمو الغضاريف [ القماءة ]	النوع
اختلال وراثي سائد .		
↪ ينشأ عن خلل في أحد الجينات المؤثرة في الوظائف العصبية .	↪ يعتبر شكل من أشكال القزامة و ينشأ عن خلل في أحد الجينات المؤثرة في نمو العظام .	السبب
↪ تظهر أعراض هذا المرض بين سن ٣٠ إلى ٥٠ .	↪ يتميز المصاب بقصر الأرجل والأذرع والرأس الكبير .	الأعراض
↪ تشمل أعراضه الفقدان التدريجي لوظائف الدماغ وفقدان السيطرة علي الحركة والاضطرابات العاطفية .	↪ يبلغ طول المصاب ٤ أقدام ويعيش حياة طبيعية .	
	↪ يولد المصاب لأبوين متوسطي الطول وتعتبر هذه الحالة ناتجة عن طفرة جديدة أو تغير وراثي .	
	لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن .	العلاج

## سجل النسب

دليل الرموز



ذكر طبيعي	■	أنثى طبيعية	●
ذكر يظهر فيه الصفة محل الدراسة	■	أنثى تظهر فيها الصفة محل الدراسة	●
ذكر حامل للصفة المعينة	■	أنثى حاملة للصفة المعينة	●
الأرقام الرومانية - الأجيال		الجيل	
الأرقام العربية - الأفراد في جيل معين		الآباء	—
		إخوة	□ □

شكل (مخطط) يتتبع وراثة صفة معينة علي مدى عدة أجيال .

يمثل الذكور بالمربعات والإناث بالدوائر .

الأفراد الذين تظهر عليهم الصفة تظل رموزهم .

الأفراد الذين لا تظهر عليهم الصفة لا تظل رموزهم .

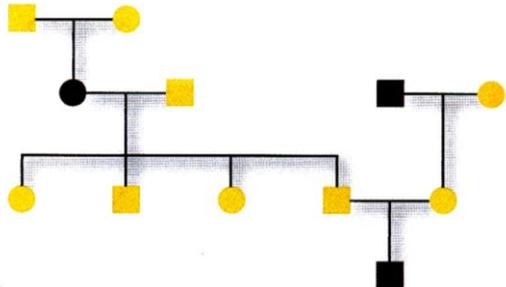
يشير الخط الأفقي بين رمزين إلي الآباء (خط الزواج) .

يشير الخط الذي يربط بين الأبناء إلي خط الأخوة .

تستخدم الأرقام الرومانية للأجيال والإنجليزية للأفراد .

الفرد نصف المظلل يكون حامل للصفة ولا تظهر عليه أعراض هذه الصفة وهذا فقط بالنسبة للإختلالات المتنحية .

## تفحص سجل النسب المجاور ثم اجب :



ما نوع الاختلال الذي يوضحه السجل المجاور ؟ ولماذا ؟

سجل النسب المجاور لا يمكن أن يمثل الاختلال

A. المهاق . B. الجلاكتوسيميا . C. القماءة .

الاستدلال علي الطرز الجينية :

س - فيما تستخدم سجلات النسب ؟

تتبع صفة وراثية علي مدى عدة أجيال .

تحديد نمط توارث هذه الصفة إن كان سائد أم متنحي .

استنتاج الطرز الجينية لأفراد السجل بملاحظة الطرز المظهرية .

علل : يمكن تمييز الصفات السائدة أكثر من المتنحية .

جـ . لأنها تظهر في الطرز المظهري للفرد .

س - متى تظهر الصفة المتنحية ؟

جـ . عندما يحمل الشخص الأليلات المتماثلة المتنحية .

س - ما أهمية الاحتفاظ بسجلات نسب جديدة للعائلات ؟

جـ . حتى يمكن توقع الاختلالات الوراثية في النسل القادم .

علل : تصعب دراسة علم الوراثة البشرية .

جـ . لأن العلماء مقيدون بالوقت والحدود الأخلاقية والتقاليد والظروف الاجتماعية .

## القسم الثاني

## الأنماط الوراثة المعقدة

لا تنطبق الأنماط الوراثة التي وصفها مندل علي وراثة الصفات المعقدة .

## ١ - السيادة غير التامة :

هي الحالة التي يمثل فيها الطراز الجيني متخالفاً الجينات طرازاً ظاهرياً وسيطاً بين الطرازين الظاهريين متماثلي الجينات .

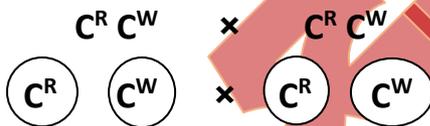
مثال : دراسة لون الأزهار في نبات شب الليل :

- عند تزاوج نبات شب الليل أبيض الأزهار مع آخر أحمر الأزهار فإن الجيل الناتج كله وردي الأزهار .
- عند الإخصاب الذاتي لإحدى النباتات وردية الأزهار تنتج نباتات بيضاء ووردية وحمراء الأزهار .

توقع ما يحدث عند الإخصاب الذاتي لنبات وردي الأزهار في

شب الليل

وردي × وردي



	$C^R$	$C^W$
$C^R$	$C^R C^R$	$C^R C^W$
$C^W$	$C^R C^W$	$C^W C^W$

أحمر : وردي : أبيض  
%٢٥ : %٥٠ : %٢٥  
١ : ٢ : ١

توقع ما يحدث عند تزاوج نبات شب الليل أحمر الأزهار مع

آخر أبيض الأزهار

أحمر × أبيض



	$C^R$	$C^R$
$C^W$	$C^R C^W$	$C^R C^W$
$C^W$	$C^R C^W$	$C^R C^W$

١٠٠ % وردي الأزهار

## ٢ - السيادة المشتركة :

☒ حالة وراثية يظهر فيها أثر كلا الأليلين عندما يكون الطراز الجيني لصفة ما متخالفا الأليلات .

☒ مثال : توارث مرض أنيميا الخلايا المنجلية :

- الأليل المسئول عن هذا المرض يشيع في الأفراد ذوي الأصول الأفريقية .
- يؤثر هذا المرض في خلايا الدم الحمراء وقدرتها علي نقل الأكسجين .
- يسبب هذا المرض تغير في هيموجلوبين الدم ( بروتين ) مما يؤدي إلي تغير شكل الخلايا الدم الحمراء إلي الشكل المنجلي أو حرف ( C ) .
- توقف خلايا الدم المنجلية الدورة الدموية في الأوعية الدموية الصغيرة ولذلك فهي غير فعالة في نقل الأكسجين .
- الشخص متخالفا الأليلات لهذا المرض يعيش حياة طبيعية في الظروف الاعتيادية ... **علل ...** لأن لديه خلايا طبيعية وخلايا منجلية والخلايا الطبيعية تعوض الخلل الناتج عن الخلايا المنجلية .
- الأشخاص متخالفي الأليلات لمرض أنيميا الخلايا المنجلية لديهم مقاومة عالية لمرض الملاريا وبالتالي تكون معدلات الوفيات بسبب الملاريا أقل في المناطق التي ينتشر فيها مرض أنيميا الخلايا المنجلية .

**علل : يستمر مرض أنيميا الخلايا المنجلية في التزايد في أفريقيا .**

ج : لأن وجود نسبة ملاريا أقل في المناطق التي ينتشر فيها أنيميا الخلايا المنجلية يجعل أكبر عدد من الأفراد يعيش في تلك المناطق وبالتالي تنتقل أنيميا الخلايا المنجلية لذرياتهم .

## ٣ - الأليلات المتعددة :

☒ حالة وراثية يتحكم في ظهور الصفة أكثر من أليلين .

☒ مثل : ١ - وراثة فصائل الدم عند الإنسان . ٢ - وراثة لون الفراء في الأرانب .

**أولا : وراثة فصائل الدم عند الإنسان :**

- ☒ يتحكم في نظام فصائل الدم ( ABO ) ثلاثة أليلات هي :  $I^A$  و  $I^B$  و  $i$  .
- ☒ كلا من الأليلين  $I^A$  و  $I^B$  يسودان سيادة تامة علي الأليل  $i$  .
- ☒ بينما يوجد بين الأليلين  $I^A$  و  $I^B$  سيادة مشتركة حيث أن الفرد متخالفا الأليلات (  $I^A I^B$  ) تكون فصيلة دمه AB .
- ☒ ولذلك : يعد نظام فصائل الدم ABO مثلا علي الأليلات المتعددة والسيادة المشتركة .

**العامل الرايزيسي Rh :**

الطرز المظهري	الطرز الجيني
A	نقي $I^A I^A$ _____ هجين $I^A i$ _____
B	نقي $I^B I^B$ _____ هجين $I^B i$ _____
AB	$I^A I^B$
O	$ii$

✿ بروتين في الدم سمي بذلك نسبة إلى القرد الرايزيسي الذي اكتشف هذا العامل فيه .

✿  $Rh^+$  يسود علي  $Rh^-$  .

✿ الفرد الموجب العامل الرايزيسي

إما أن يكون نقي ( $Rh^+ Rh^+$ ) أو هجين ( $Rh^- Rh^+$ ) .

✿ الفرد سائب العامل الرايزيسي دائماً ( $Rh^- Rh^-$ )

**مثال :**

ولد لعائلة طفل فصيلة دمه O وطفل آخر فصيلة دمه AB . وضع الطرز المظهرية والجينية للأباء والأبناء علي أسس وراثية .

**ثانياً : لون الفرو عند الأرانب :**

- يتحكم في وراثة لون الفرو عند الأرانب أربعة أليلات هي  $[C . C^{ch} . C^h . c]$  .
- الأليل C (لون واحد) سائد علي بقية الأليلات بينما الأليل c (أمهق) متنحي بالنسبة لكل الأليلات .
- الأليل  $C^{ch}$  [أكثر من لون ويسمي شانشيلا] يسود علي  $C^h$  [هيما لايا] .
- وبالتالي :  $C > C^{ch} > C^h > c$

س - ما ناتج تزاوج ذكر أرنب ذو لون واحد هجين أمهق مع أنثي هيما لايا هجينة أمهق ؟  
س - وضع أوجه الشبه والاختلاف بين توارث فصائل الدم ولون الفرو عند الأرانب .

**٤ - تفوق الجينات :**

- وجود أليل يخفي تأثيرات أليل آخر .
- مثال : لون الفرو في كلاب اللابرادور .
- يتحكم في لون الفرو مجموعتان من الأليلات .
- الأليل السائد ( E ) يحدد درجة ما إذا كان الفرو أسود .
- الأليل السائد ( B ) يحدد درجة اللون الداكنة .
- وجود أليلي الزوج الأول ( ee ) يعني انه لا يوجد أي صبغة .
- وجود الأليل ( e ) يخفي أثر ( B ) .
- بمعنى : الأليل ( B ) له تأثير فقط بوجود ( E ) وليس له تأثير بوجود ( e ) .

فرو أسود	فرو بني	فرو أصفر
EEBB		eeBB
EeBB	Eebb	eeBb
EEBb	Eebb	eebb
EeBb		

**س : وضح ناتج تزاوج ذكر كلب لابرادور بني الفرو نقي في الصفتين مع أنثى سوداء هجينة في الصفتين .**

### ٥ - تحديد الجنس :

- تحتوي كل خلية في جسم الإنسان ما عدا الأمشاج علي ٢٣ زوج من الكروموسومات .
- ٢٢ زوج من الكروموسومات تسمى الكروموسومات الجسمية .
- الزوج الأخير يسمى زوج الكروموسوم الجنسي وهو الذي يحدد جنس الفرد .
- هناك نوعين من الكروموسومات الجنسية X و Y .
- يختلف الكروموسوم ( Y ) عن الكروموسوم ( X ) تماما في الشكل والحجم .
- الفرد الذي يحمل XX هو أنثى .
- الفرد الذي يحمل XY هو ذكر .
- يتحدد جنس النسل باتحاد الحيوان المنوي مع البويضة .
- نسبة الذكور إلي الإناث ١ : ١

### ٦ - تعويض الجرعة :

- تحتوي خلايا الأنثى  $44 + XX$
- تحتوي خلايا الذكر  $44 + XY$
- الكروموسوم ( X ) أكبر من الكروموسوم ( Y ) في الحجم حيث يحمل عدد كبير من الجينات الضرورية لنمو الإناث والذكور .
- يحمل الكروموسوم ( Y ) جينات مرتبطة بنمو الخصائص الذكورية .
- بما أن الأنثى لديها كروموسومان ( X ) وللذكر كروموسوم ( X ) واحد فإن أحد كروموسومي ( X ) عند الأنثى يتوقف عن العمل لموازنة الفرق في الجرعة وهذا ما يسمى **تعويض الجرعة** أو تعطيل كروموسوم X

**علل : تظهر البقع البرتقالية علي فرو أنثى الكاليكو .**

ج : بسبب تعطيل الكروموسوم X الذي يحمل أليل اللون الأسود .

**علل : البقع السوداء علي فرو أنثى الكاليكو .**

ج : بسبب تعطيل الكروموسوم X الذي يحمل أليل اللون البرتقالي

س : ما المقصود بجسم بار؟

ج: هو كروموسوم (X) غير الفاعل عند الأنثى ويظهر داكن اللون في النواة .

### ٧ - الصفات المرتبطة بالجنس :

- صفات تتحكم فيها الجينات المحمولة على الكروموسوم الجنسي (X) .
- يتأثر الذكور بالصفات المرتبطة بالكروموسوم X أكثر من الإناث **... علل ...** لأن للذكور كروموسوم X واحد فقط .
- غالبا لا تظهر الصفات المتنحية المرتبطة بالجنس عند الإناث **... علل ...** لأن الكروموسوم X الثاني قد يخفي أثر الصفة المتنحية .
- من الصفات المرتبطة بالجنس عمي اللوتين الأحمر والأخضر ومرض نزف الدم (الهيموفيليا) .

أولا : عمي اللوتين الأحمر والأخضر :

- اختلال وراثي متنح مرتبط بالجنس .
- يري الشخص المصاب بالمرض اللوتين الأحمر والأخضر كدرجات من اللون الرمادي .
- الذكر إما أن يكون سليم ( $X^B Y$ ) أو مريض ( $X^b Y$ ) .
- الأنثى إما أن تكون سليمة ( $X^B X^B$ ) أو حاملة للمرض ( $X^B X^b$ ) أو مريضة ( $X^b X^b$ ) .
- الإبن الذكر يرث مرض عمي الألوان من أمه فقط **... علل ...** لأنه يرث من الأم الكروموسوم X الذي قد يحمل أليل المرض ( $X^b$ ) بينما يرث من الأب الكروموسوم (Y) الذي لا يحمل جينات مرتبطة بالجنس .

س : وضع ناتج تزاوج ذكر مريض بعمي الألوان من أنثى حاملة للمرض .

ثانيا : مرض نزف الدم (الهيموفيليا) :

- اختلال وراثي متنح مرتبط بالجنس .
- يتسم بتأخر تجلط الدم عند حدوث النزف وذلك بسبب غياب بروتين ضروري لتجلط الدم .
- قديما كان الرجال المصابين بنزف الدم يموتون في سن مبكرة حتي تم اكتشاف عوامل التجلط .

**الصفات المتأثرة بالجنس :**

○ صفات يرتبط ظهورها أو عدم ظهورها بالهرمونات الجنسية .

○ مثال : **صفة الصلع** .

○ الأليل الخاص بصفة الصلع سائد عند الذكور ولكنه متنحي عند الإناث .

○ تصاب الأنثى بالصلع فقط إذا كانت تحمل أليلين متماثلين .

○ نلاحظ في الفرد متخالف الجينات أن أليل الصلع سائد عند الذكور ولكنه متنحي عند الإناث .

الذكور	التركيب الجيني	الأنثى
○ أصلع	BB ○	○ صلعاء
○ أصلع	Bb ○	○ عادية
○ عادي	bb ○	○ عادية

**٨ - الصفات متعددة الجينات :**

○ هي الصفات التي تنتج عن التفاعل بين عدد من أزواج الجينات .

○ مثل : **لون الجلد والطول ولون العينين** .

○ يتحكم في صفة لون الجلد ثلاثة أزواج من الجينات .

○ تتحدد درجة اللون بعدد الأليلات السائدة والمتنحية التي يرثها الفرد .

○ يكون الرسم البياني الذي يبين تكرار عدد الأليلات السائدة للصفة متعددة الجينات على شكل منحنى يشبه

الجرس ... **علل** ... لأن عدد الطرز الجينية التي تمثل الصفة المتوسطة أكثر من الطرز الجينية للصفة في

درجاتها القصوى .

**٩ - التأثيرات البيئية :**

○ للبيئة أثر في الطراز الظاهري لبعض الصفات .

○ مثال : تسهم عوامل بيئية كالنظام الغذائي وعدم القيام بتمارين رياضية في وراثة مرض معين مثل أمراض القلب .

**س : وضع التأثيرات البيئية للشمس والماء ودرجة الحرارة في الطراز الظاهري للكائن الحي .**

١ . إذا كانت **أشعة الشمس** غير كافية لا تنتج معظم النباتات الزهرية أزهار .

٢ . تفقد العديد من النباتات أوراقها استجابة **لنقص الماء** .

٣ . تتأثر معظم النباتات **بالحرارة العالية** فتسقط أوراقها وتذبل أزهارها ويتحلل الكلوروفيل ويتوقف نمو الجذور .

**س : كيف تؤثر درجة الحرارة في ظهور الجينات ؟**

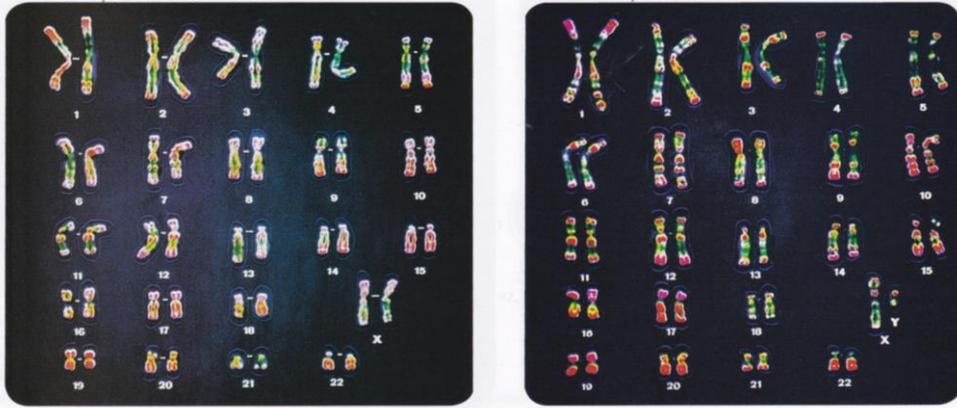
في القطط السيامية تكون المناطق الأبرد داكنة والمناطق الدافئة فاتحة ( بسبب توقف إنتاج الصبغة بفعل درجة الحرارة ).

**١٠ - دراسات التوائم :**

- التوائم المتطابقة متماثلة وراثيا .
- إذا ما تم توارث صفة ما فإن كلا التوأمين المتطابقين يحصلان عليها .الصفات التي تظهر بكثرة في التوائم المتطابقة تتحكم فيها الوراثة جزئيا علي الأقل .
- الصفات التي تظهر بشكل مختلف في التوائم المتطابقة هي التي تتأثر بشكل قوي بالبيئة .
- دراسة التوائم المتطابقة لها أهمية كبيرة **... علل ...** لأنها تساعد علي فصل التأثيرات الجينية عن التأثيرات البيئية .

**القسم الثالث****الكروموسومات و الوراثة البشرية****النمط النووي :**

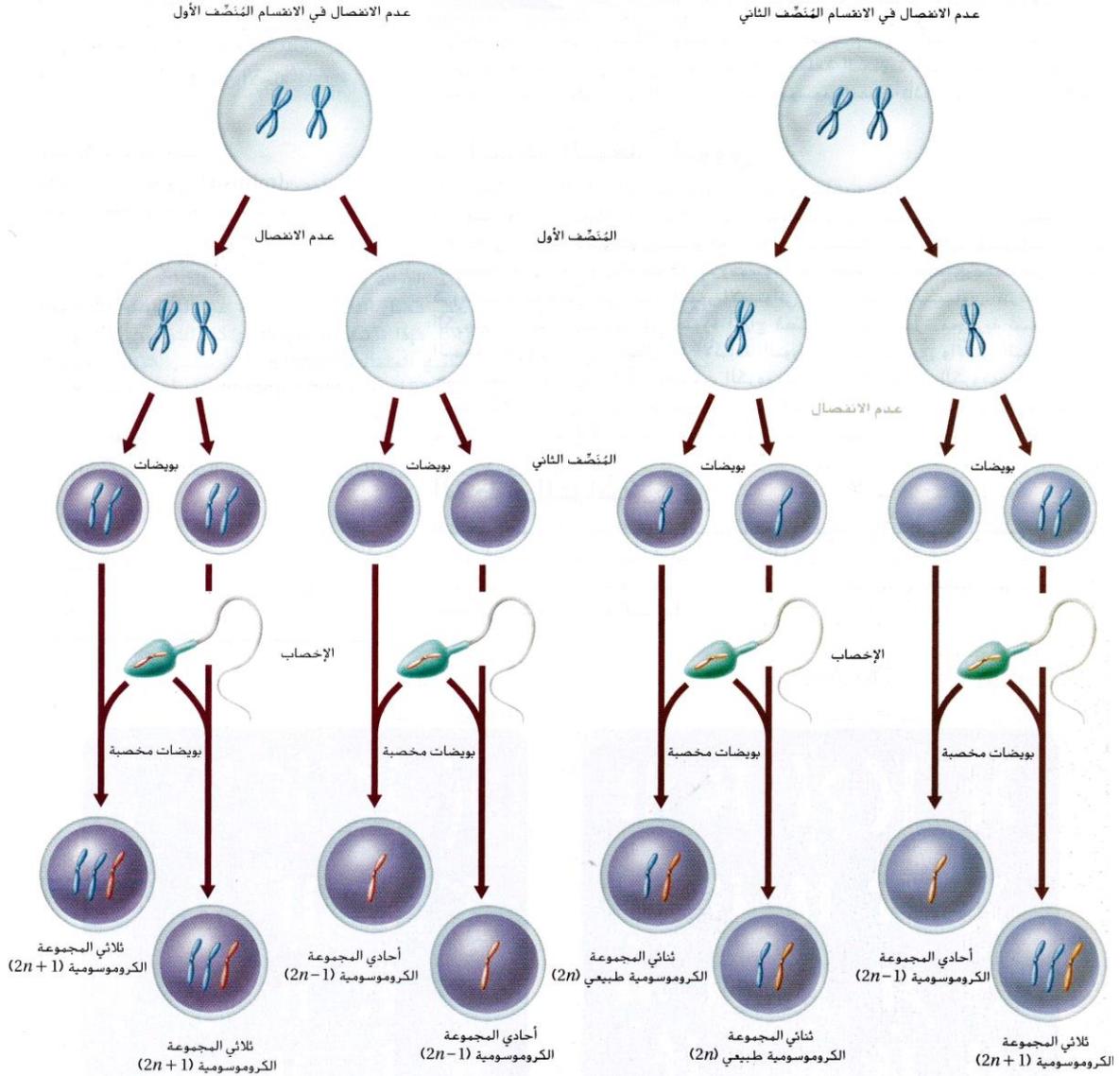
- صورة مجهرية تترتب فيها الكروموسومات المتشابهة في صورة أزواج قصيرة .
- يحدث ذلك أثناء الطور الاستوائي .

**القطع النهائية :**

- أغطية واقية لأطراف الكروموسومات تتكون من DNA مرتبط مع بروتينات .
- مسئولة عن حماية الكروموسوم .
- قد يكون لها دور في الشيخوخة أو السرطان .

## عدم الانفصال :

الانقسام الخلوي الذي تفضل فيه الكروماتيدات الشقيقة بالانفصال بعضها عن بعض بصورة صحيحة .



ماذا ينتج إذا حدث عدم الانفصال خلال الانقسام المنصف ؟

- لا تحصل الأمشاج الناتجة علي العدد الصحيح من الكروموسومات .
- تحصل بعض الأمشاج علي كروموسوم زائد والبعض ينقصه كروموسوم .

ما نتيجة إخصاب أمشاج غير صحيحة العدد الكروموسومي مع مشيج آخر ؟

☞ لن يملك الأفراد الناتجين العدد الصحيح من الكروموسومات .

☞ امتلاك الفرد الناتج نسخ إضافية من كروموسوم معين أو نسخة واحدة فقط من هذا الكروموسوم .

## لاحظ أن

- يمتلك الفرد الطبيعي نسختان فقط من كل كروموسوم في الخلايا الجسمية .
- قد يمتلك الفرد نسخة إضافية من زوج معين من الكروموسومات فيكون عدد الكروموسومات لديه  $(2n+1)$  أو  $(47)$  كروموسوم عند الإنسان .
- قد ينقص الفرد كروموسوم واحد من زوج معين وبالتالي يكون عدد الكروموسومات لديه  $(2n-1)$  أو  $(45)$  كروموسوم .
- الخلية التي تحتوي مجموعة مكونة من ثلاث كروموسومات من النوع نفسه تسمى ثلاثية المجموعة الكروموسومية  يكتب هنا رقم المجموعة الكروموسومية .
- مثال : تسمى متلازمة داون ثلاثية المجموعة الكروموسومية  $(21)$  وهذا يعني أن الفرد يمتلك ثلاث كروموسومات متماثلة من الزوج 21 .
- الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من كروموسوم واحد فقط تسمى أحادية المجموعة الكروموسومية  يكتب هنا رقم المجموعة الكروموسومية .

## ماذا يحدث عند اختلال عدد الكروموسومات في الإنسان ؟

اختلالات بشرية خطيرة وغالبا قاتلة .

## متلازمة داون :

تسمى متلازمة داون ثلاثية المجموعة الكروموسومية 21 ... علل ... لأنها تنتج عن إضافة كروموسوم إلي الزوج رقم 21 .

## أعراض متلازمة داون :

- خصائص مميزة للوجه .
- قوام قصير .
- اضطرابات قلبية .
- تخلف عقلي .
- تزداد بتقدم عمر الأم [ أكثر من 45 عام ] .

**عدم انفصال الكروموسومات الجنسية :**

- يحدث عدم الانفصال في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية .
- يوضح الجدول التالي آثار عدم انفصال الكروموسومات الجنسية في الإنسان .

**الفحص الجنيني :**

- يلجأ بعض الأزواج إلى إجراء الفحص الجنيني عند الشك في أنهم قد يحملون اختلالات وراثية معينة .
- قد يرغب أيضا الأزواج الكبار في السن في معرفة الوضع الكروموسومي للجنين .

**يوضح الجدول التالي فوائد وأخطار الفحوصات الجنينية :**

الأخطار	الفوائد	نوع الفحص
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ شعور الأم بعدم الراحة .</li> <li>▪ احتمال ضئيل للعدوي .</li> <li>▪ خطر الإجهاض .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• تشخيص الاختلالات الكروموسومية .</li> <li>• تشخيص الاختلالات الأخرى .</li> </ul>	السائل الأمنيوني
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ خطر الإجهاض .</li> <li>▪ خطر العدوي .</li> <li>▪ تعرض الجنين لتشوهات في الأطراف .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• تشخيص الاختلالات الكروموسومية .</li> <li>• تشخيص اختلالات وراثية معينة .</li> </ul>	أخذ عينات من خملات الكوريون
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ النزف من مكان أخذ العينة العدوي .</li> <li>▪ احتمال تسرب السائل الأمنيوني</li> <li>▪ خطر موت الجنين .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثة</li> <li>• اختبار مشكلات الدم أو مستويات الأكسجين لدي الجنين .</li> <li>• إمكانية إعطاء أدوية للجنين قبل الولادة .</li> </ul>	أخذ عينات من دم الجنين