

السهل في تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

الاضطرابات الجينية

وأرقام الكروموسومات والطفرات



سلسلة السهل الميسر

إعداد: أ/ ياسر إبراهيم علي

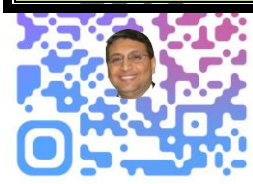
الاضطرابات الجينية وأرقام الكروموسومات والطفرات

رقم الكروموسوم	الصفة الوراثية (المرض)	ملاحظات
ذبابة الفاكهة	جناح متعرج (طفرة نقص)	طفرة كروموسومية تركيبية
4	مرض هانتنجتون (مرض يصيب الجهاز العصبي)	أليل سائد غير مرتبط بالجنس
5	مرض ضمور عضلي نخاعي (طفرة نقص لجين المشفر لبروتين SMN)	طفرة كروموسومية تركيبية
7	مرض التليف الحويصلي (طفرة نقص لثلاث قواعد)	أليل متنح غير مرتبط بالجنس
9	طفرة انقلاب	طفرة كروموسومية تركيبية
	الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم	الجينات الأولى التي تم التعرف عليها
11	مرض فقر الدم المنجلي جين بيتا هيموجلوبين سليم HBB يشفر لبيتا جلوبين غير سليم	طفرة جينية (طفرة نقطة) الحمض الأميني فالين محل الحمض الأميني جلوتاميك (سيادة مشتركة)
12	مرض الفينيل كيتونوريا (نقص انزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز) الذي يقوم بتكسير الفينيل الأنين الموجود في منتجات الحليب.	أليل متنح غير مرتبط بالجنس
	الدحدحة (القزامة)	أليل سائد غير مرتبط بالجنس
13	مرض سرطان شبكية العين	أليل متنح غير مرتبط بالجنس
	يحدث فيه طفرة انتقال روبرتسوني	طفرة كروموسومية تركيبية
	يحدث فيه تثلث كروموسومي	طفرة كروموسومية عددية
14	طفرة انتقال روبرتسوني	طفرة كروموسومية تركيبية
15	مرض البله المميت (نقص في انزيم الهكسوساميديز) وهو الذي يقوم بتكسير (الجانجليوساييد الدهنية)	أليل متنح (مرض وراثي نادر) غير مرتبط بالجنس
	يحدث فيه طفرة انتقال روبرتسوني	طفرة كروموسومية تركيبية
18	تثلث كروموسومي يسبب الموت السريع للأطفال	طفرة كروموسومية عددية



تابع: الاضطرابات الجينية وأرقام الكروموسومات والطفرات

رقم الكروموسوم	الصفة الوراثية (المرض)	ملاحظات
21	طفرة انتقال روبرتسوني	طفرة كروموسومية تركيبية
	متلازمة داون	طفرة كروموسومية عددية (تثلث كروموسومي)
	– يحتوي على 225 جين تقريباً – وعلى حوالي 48 مليون زوج من النيوكليوتيدات	يعتبر من أصغر الكروموسومات الجسمية – ويحتوي على تتابعات طويلة متكررة من القواعد النيتروجينية التي لا تشفر لصنع البروتينات وليست مسؤولة عن اي صفة وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة.
	– يحمل جين مسؤول عن مرض تصلب النسيج العضلي (لوجيهريج)	
22	طفرة انتقال روبرتسوني	طفرة كروموسومية تركيبية
	يحتوي على أكثر من 545 جين مختلف وعلى حوالي 51 مليون زوج من النيوكليوتيدات – يحتوي على بعض الجينات المهمة للمحافظة على الصحة	يعتبر من أصغر الكروموسومات الجسمية – يحتوي على تتابعات طويلة متكررة من القواعد النيتروجينية التي لا تشفر لصنع البروتينات وليست مسؤولة عن اي صفة وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة.
	يتضمن أليل يسبب شكلاً من أشكال اللوكيميا	
	وآخر مرتبط بداء تليف النسيج العصبي	
X	طفرة زيادة (العين القضيبية لذبابة الفاكهة)	طفرة كروموسومية تركيبية
	متلازمة كلاينفلتر 44 + XXY	طفرة كروموسومية عددية (تثلث كروموسومي)
	متلازمة تيرنر 44 + X	طفرة كروموسومية عددية (وحيد كروموسومي)
	عصا الطبل – جسم بار – لون فرو القطط	عدم فاعلية الكروموسوم X
	مرض عمى الألوان – نزف الدم (الهيموفيليا) – مرض وهن دوشين العضلي	أمراض مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات متنحية
	مرض الكساح المقاوم لفيتامين D	أمراض مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات سائدة
Y	فرط إشعار صيوان الأذن الجينات على الكروموسوم تسمى جينات هولاندريك	يعبر عنها عند الذكور فقط



أليلات ذات سيادة مشتركة

(أي أن الأليلان يشتركان في إظهار الصفة ولا يسود أحدهما على الآخر)

المرض	الأعراض الرئيسية
مرض فقر الدم المنجلي يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 11	الأليلين Hb^N السليم، Hb^S الطافر لهما سيادة مشتركة أي أن في حالة التركيب الجيني متباين اللاقحة تكون لديه كرات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل ويكون مرضه بحالة متوسطة.

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات متنحية

(لا تظهر الأمراض الوراثية المتنحية إلا في وجود اليلين متنحيين متماثلين (التركيب الجيني متشابه اللاقحة)

المرض	السبب	الأعراض الرئيسية
الفينيل كيتونوريا يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 12	نقص انزيم " **فينيل ألانين هيدروكسيليز** " الذي يكسر الحمض الأميني " الفينيل ألانين " الموجود في الحليب وأطعمة أخرى	يتراكم " الفينيل ألانين " في أنسجة الطفل مما يسبب له تخلف عقلي، ويتم معالجة المصابين بإتباع نظام غذائي يحتوي على كمية أقل من " الفينيل ألانين "
البله المميت يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 15	نقص نشاط إنزيم " **هيكسوساميناديز** " الذي يعمل على تكسير مادة " الجانجليوساید " الدهنية	يتراكم " الجانجليوساید " في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي – فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي، وفاة حديثي الولادة.
التليف الحويصلي يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 7	يحدث بسبب طفرة نقص لثلاث قواعد في " الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية " ما يتسبب في تكوين بروتين CFTR غير سليم فيشكل عائقاً، أمام نقل أنيونات الكلور.	تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية كما يعانون مشاكل هضمية.

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات سائدة

(يكفي لظهور المرض وجود أليل واحد سائد غير سليم)

المرض	الأعراض الرئيسية
مرض الدحدحة	يصيب الهيكل العظمي يتسم بتعظم غضروفي باطني ويسبب قصر القامة (القزامة)
مرض هانتنجتون يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 4	يظهر تأثيره في سن الثلاثين أو الأربعين فيصيب الجهاز العصبي ويسبب فقدان التحكم العضلي ثم الوفاة.





الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

الأمراض المرتبطة بالكروموسوم X الناتجة عن أليلات متنحية

المرض	السبب	الأعراض الرئيسية
عمى الألوان	خلل يصيب جين معين على الكروموسوم X يصيب الشبكية أو العصب البصري	هو مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح
نزيف الدم أو الهيموفيليا	خلل في الجينان المحمولان على الكروموسوم X في تكوين المواد البروتينية المخثرة للدم	مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم ما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح وأحيانا إلى نزيف داخلي
وهن دوشين العضلي	خلل في أليل يتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات	غالبا تبدأ أعراض المرض بالظهور في سن الرابعة أو الخامسة حيث يصبح المصاب غير قادر على المشي بشكل طبيعي أو القفز أو الجري.

الأمراض المرتبطة بالكروموسوم X الناتجة عن أليلات سائدة

المرض	السبب	الأعراض الرئيسية
مرض الكساح المقاوم لفيتامين D	نقص في تلكس العظام ولا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين D	تشوه في الهيكل العظمي وهو مرض نادر الوجود.

الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

المرض	الأعراض الرئيسية
فرط إشعار صيوان الأذن	هو مرض نادر، ويتمثل في وجود شعر طويل وكثيف على أطراف الأذنين.
يعبر عنها عند الذكور فقط، دائماً تنتقل من الأب إلى ابنه، وتسمى **جينات هولاندريك**		





(مع تمنياتي للجميع بالتوفيق والنجاح الباهر

أ/ ياسر إبراهيم علي).