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

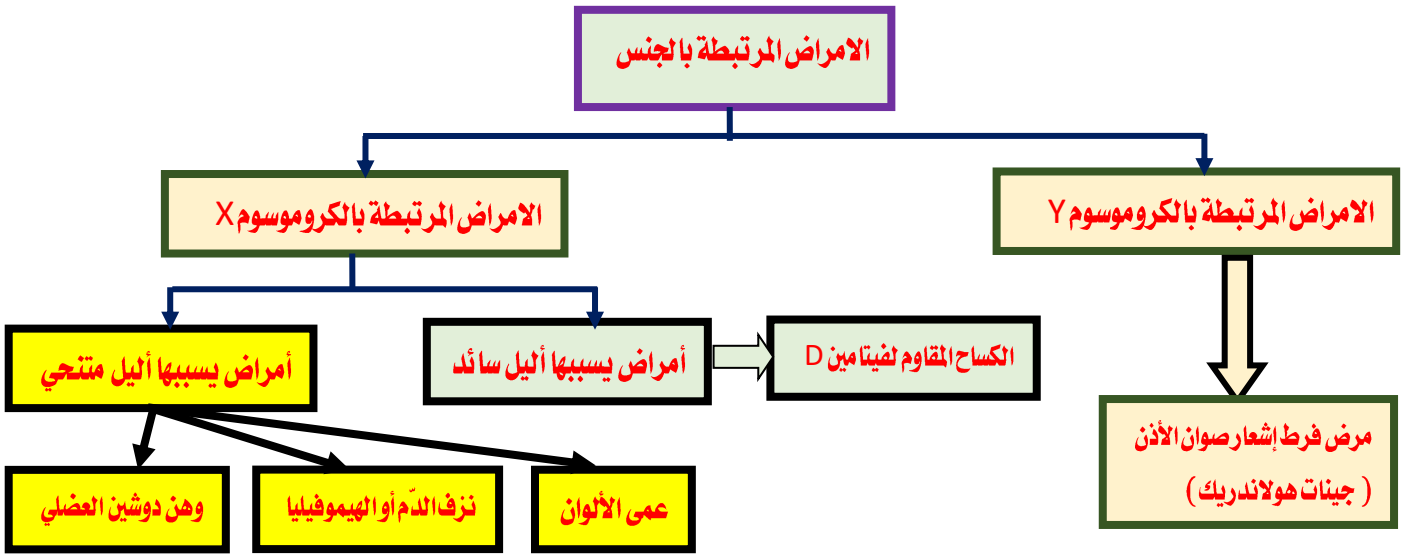
علل : تمّ اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس ومعظمها على الكروموسوم(X)

- 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



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

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

هل تعلم أن !!

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

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)

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 ($X^d Y$) 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 ($X^d X^d$) 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 ($X^N X^d$) 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) $X^N X^d$ X الزوج : مصاب بعمى الألوان $X^d Y$

G : X^N ، X^d ، X^d ، Y

F1 :

	X^N	X^d
X^d	$X^N X^d$	$X^d X^d$
Y	$X^N Y$	$X^d Y$

النمط الجيني	النمط الظاهري
$X^N X^d$	أنثي سليمة (حاملة)
$X^d X^d$	أنثى مصابـــة بعمى الألوان
$X^N Y$	ذكر سليم
$X^d Y$	ذكر مصاب بعمى الألوان

(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 أليّل 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 ؟

(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 حدّ 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؟

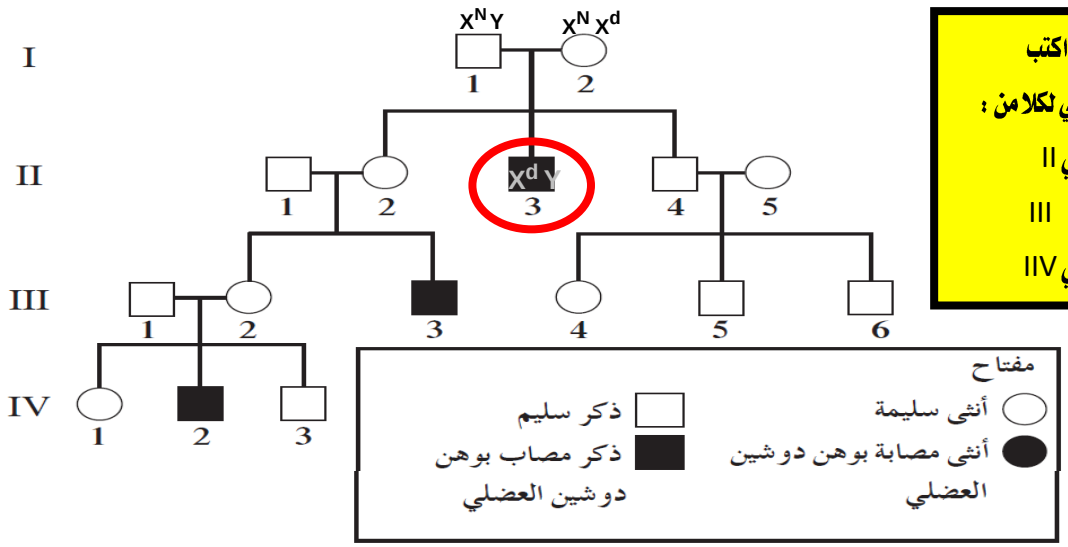
علل : الإناث تورث وهن دوشين العضلي لابنائها الذكور ؟

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

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

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



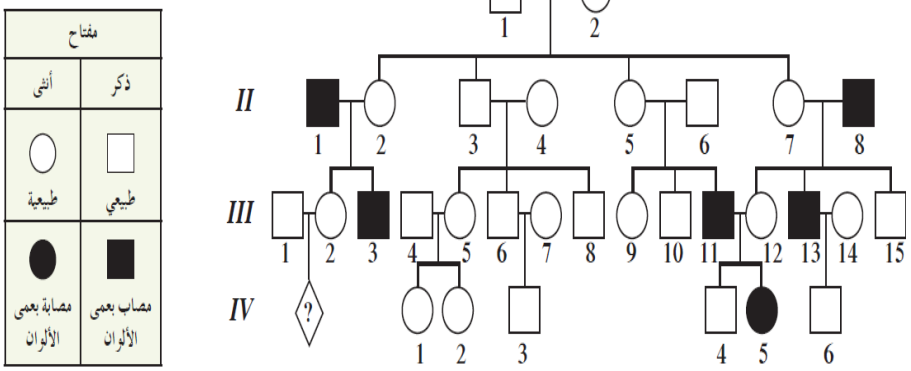
في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من :

♥رقم (2) في II

♥رقم (4) في III

♥رقم (2) في IIV

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



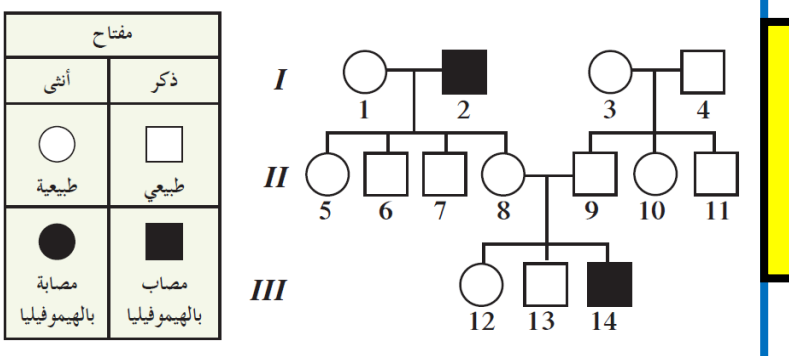
في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من :

♥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

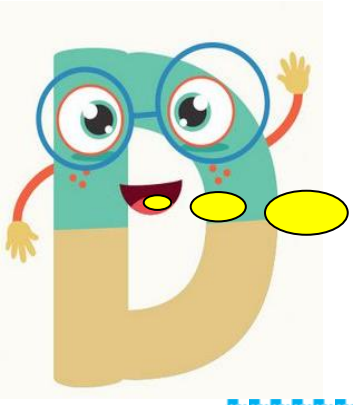


في ضوء فهمك اكتب التركيب الجيني لكلا من : ♥ رقم (2) في I ♥رقم (13) في III

(ب) : الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من أليّلات 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

♥ أليّل 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 أليّل 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 أليّل 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 أليّل 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

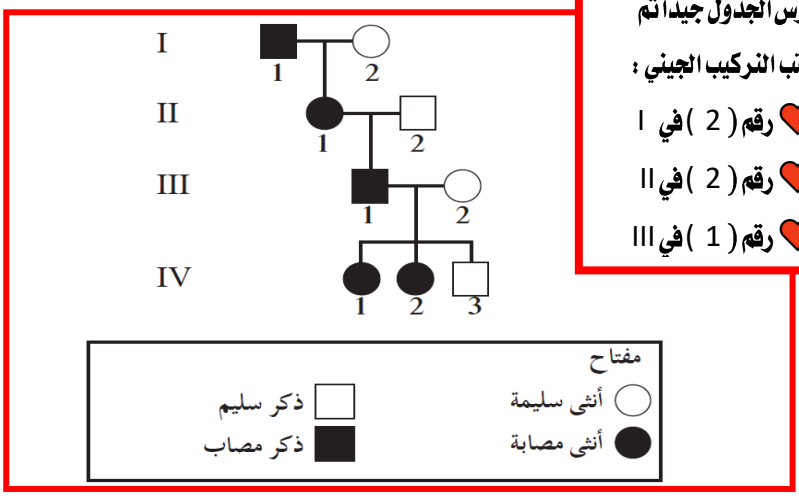
نفرض أن الأليل السائد : رمزه R

والأليل المتنحي : رمزه r

حالة الشخص	التركيب الجيني
ذكر سليم	X^rY
ذكر مصاب	X^RY
أنثي سليمة	X^rX^r
انثى مصابة	X^RX^R
أنثي مصابة	X^RX^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

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

جينات هولاندريك

هي جينات موجودة على الكروموسوم Y يعبَّر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائمًا من الأب إلى ابنه

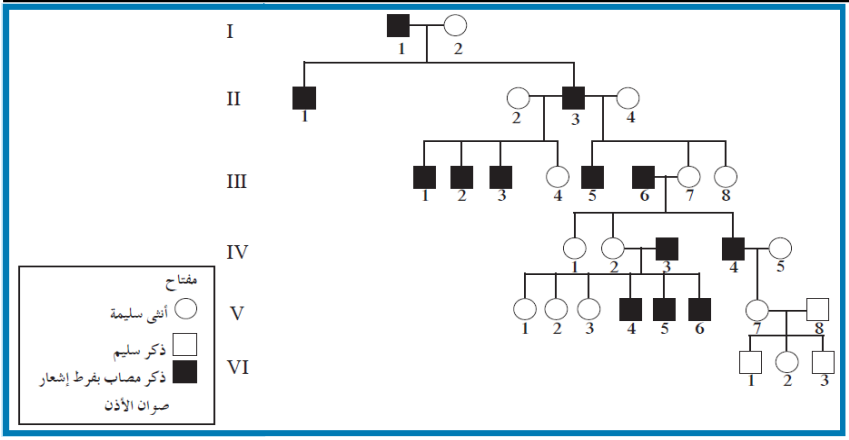
مرض فرط إشعار صوان الأذن

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