عنوان الدرس: الجينات والسرطان
التاريخ: / /
Subject: Date: / /

علل: الأشعة السينية ذو خطورة على الإنسان
الأشعة السينية ← استخدامها في التشخيص ← يسبب طفرات يؤدي إلى سرطان
الأشعة السينية ← استخدامها في الكشف عن العظام والأسنان
١- الكشف عن العظام والأسنان
٢- في تشخيص السرطان وعلاجه
٣- البحث العلمي

الخلية الطبيعية ← تنمو ← تنقسم ← تموت
تنقسم: عدة انقسامات معينة

١) نمو الخلية
* عملية منظمة للغاية
* يتحكم فيها إشارات كيميائية وفيزيائية
تمنع انقسام الخلية أو تحفز

٢) عند حدوث طفرات جينية ← تتغير في نمو الخلايا
لا تستجيب الخلايا للإشارات الكيميائية والفيزيائية
تنقسم الخلايا بدون توقف مما ينتج كتلة من الخلايا تسمى {الورم}
تسبب {السرطان} مرض يسبب نمو غير طبيعي للخلايا

أنواع الأورام

الورم الحميد
لا ينتشر إلى الأنسجة المحيطة والبعيدة
مشكلات كبر حجمه في العضو كالرحم

الورم الخبيث
١- له القدرة على الانتشار في الأنسجة المحيطة والبعيدة
٢- خلايا الورم الخبيث لها القدرة على التحرر من الورم ودخوله إلى الدورة الدموية واللمفاوية
حيث ينتشر خلاياه إلى المواقع البعيدة عن موقع الورم الأصلي (الانبثاث)

الميزة الواحدة في جميع أنواع الأورام السرطانية هي أن الجينات طفرة له إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل

الوراثة
عوامل بيئية أو عوامل جينية
هي أسباب إصابة بالسرطان
حدوث طفرة في الجينات التي تشفر إلى بروتينات (عوامل النمو)
حدوث طفرة في الجين القامع للأورام
* جين مسؤول عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية
يؤدي إلى نمو غير طبيعي للخلايا مسبب سرطان
حدوث طفرة في جين قامع للأورام على الكروموسوم ١٣ ← يسبب سرطان شبكية العين

Scanned by CamScanner

عنوان الدرس ..... التاريخ / /
Subject ..... Date / /

ما هى الطفرة الثلاثة لتغيير الجين السليم إلى جين الورم

- **طفرة جينية** ← تنتج عامل نمو ضخم يسبب انقسام خلوى كبير غير منضبط
- **خطأ فى تضاعف DNA** ← تنتج كمية أكبر من عامل نمو طبيعى
- **تغير موقع الجين لفعل الإنشطار** ← تنتج كمية أكبر من عامل نمو طبيعى

العامل المطفر	العامل المسرطن
العامل هى الشئ الذى يمكن أن يحدث طفرات فى جزىء DNA	العامل الذى يسبب ويساعد فى تكون السرطان
مثل: الإشعاع ـ بعض أنواع المواد الكيميائية ـ منتجات التبغ	الإشعاع ـ بعض المواد الكيميائية مثل التبغ القطران ـ بعض العقاقير بعض أصباغ الشعر ـ بعض الفيروسات

* العامل المطفر ← قد يسبب طفرات لا يسبب سرطان
قد يسبب طفرات سرطان
* لذلك ليس كل عامل طافر عامل مسرطن

كلورو فلورو كربون لتدمير طبقة الأوزون ● التى تقوم بحماية الأرض من الإشعة الفوق بنفسجية ، يزداد نفاذ الإشعة فوق بنفسجية وصولاً إلى الأرض تسبب انتشار سرطان الجلد بكثرة هذه الأيام علل

كيف تسبب المسرطنات تغير فى DNA

١. إستبدال القواعد النيتروجينية فى جزىء DNA
٢. تشابه كيميائى بين بعض المسرطنات وقواعد جزىء DNA وتسمى قواعد موازية
٣. الدماج بين المسرطنات وجزىء DNA وليس مطابقة تماماً فتكون أزواج غير طبيعية ـ وخلل فى الرسالة الوراثية
٤. تفاعل بعض المسرطنات مع قواعد جزىء DNA فتحدث تغير فى DNA ← وعندما تنقسم الخلية ← ينتقل التغير إلى الخلايا البنوية

Scanned by CamScanner

عنوان الدرس: التقنية الحيوية

التاريخ: / /

Subject: Date / /

جيب - الكمير

هو اسم عبارة عن اتحاد جزئين - الجزء الأول ماعز - والجزء الثاني خروف

* وهو خصيب قادر على نقل جينات ماعز أو جينات الخروف إلى أبنائه - حيث أنه يحمل الأعضاء التناسلية

الرجين

الإجابة

ثانياً: هو الناتج من التزاوج لاختيار (أبو بويضة وهو الأم منوي) من النوع نفسه

الفرد الناتج

له أنسجة واحدة من نفس النوع

ثانياً: هو الناتج من التزاوج لاختيار مختلفين في النوع والجينات

الفرد الناتج من الكمير

يتضمن خليط من أنسجة حيوانين مختلفين

لا ينتج في الطبيعة تلقائياً بدون تدخل الإنسان

ينتج في الطبيعة تلقائياً بدون تدخل الإنسان

التقنية الحيوية

- استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات تحتاج إليها البشر
- ex: استخدام البكتريا لتحويل الحليب إلى جبن وزبادي

الهندسة الوراثية

تعديل الكائنات الحية على طموى الجين أي عزل جين من كائن ما ونقله إلى كائن آخر ليملك خصائص مرغوبة فيه

- التقنية الحيوية
  - التقنية التقليدية
    - التوائم
    - الوالد الداخلي
  - الطفرات المستحثة
    - طفرات جينية مستحثة
    - طفرات كروموسومية مستحثة
  - الهندسة الوراثية

Scanned by CamScanner

عنوان الدرس / / التاريخ / / Subject

التربية الانتقائية

التهجين ← التوالد الداخلي

آلكتشف مندل

كيفية انتقال الصفات من الآباء إلى الأبناء

- أن الجينات تنفصل خلال تكوين الأمشاج
- تتحد الجينات خلال التلقيح
- الجينات تنتقل معًا إلى الأبناء

أهمية التربية الانتقائية ← تحسين المحاصيل والماشية ← عن طريق تزاوج ← كائنات ذات صفات مرغوب فيها ← لإنتاج نسل يحمل الصفات المرغوبة فيه مثل كائنات معًا وعدة للأفات ... يحمل ظروف معاملين معروفة

التهجين

أهميته ex حمو ← اختيار نباتات ذات صفات مرغوب فيها

عيوب التهجين

١. يتم بطريقة غير منضبطة نسبيًا
٢. يتم بشكل عشوائي
٣. تنتج نباتات تجمع بين الصفات المرغوبة فيها والصفات الغير مرغوبة فيها
٤. نتائج غير متوقعة
٥. تستغرق وقتًا طويلًا لإنتاج محاصيل ذات نوعية جيدة ١٢ - ١٥ سنة

* على عملية التهجين تنتج نباتات تحمل صفات مرغوبة فيها وغير مرغوبة فيها

التوالد الداخلي في الحيوانات

تزاوج حيوانين أو نباتين متشابهين وراثيًا من أجل الحفاظ على صفة معينة من جيل إلى الجيل (التوالد الداخلي)

♂ \ ♀	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

Aa — AA

AA | Aa | Aa

AA | aa | Aa

♂ \ ♀	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

A صفة سائدة — a صفة متنحية

عزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوبة فيها ← من أجل الحفاظ على الصفات المرغوبة فيها لإنتاج نسل نقي

Scanned by CamScanner

Subject ..... Date / /

*مميزات التوالد الداخلي

1. تحسين النسل
2. الحصول على صفات مرغوبة في ذات تركيب جيني متشابه للأمهات AA

عيوب التوالد الداخلي

1. احتمال ظهور أمراض وراثية متنحية

* كيف نتجنب هذا العيب؟
1. اختيار نباتات وحيوانات تحمل صفات مرغوبة فيها
2. ذات تركيب جيني متشابه للأمهات AA
3. ينتميا إلى أسلاف مختلفة.

	التهجين	التوالد الداخلي
كيفية حدوثه	عن طريق التزاوج أو الجمع بين نباتين من نفس النوع لكل منهما له صفات مختلفة	تزاوج بين حيوانين أو نباتين متشابهين وراثياً (من أسلاف نفسها) من أجل المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل
المميزات	الحصول على سلالات ذات صفات مرغوبة فيها تحسين نوع المحاصيل والماشية	المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل تحسين النسل عند الحيوانات
العيوب	1. تتم بشكل عشوائي غير منتظم 2. تتبع سلالات تجمع بين الصفات المرغوبة منها والغير مرغوبة فيها 3. النتائج غير مضمونة 4. تستغرق وقت طويل وجهد كبير	ظهور أمراض وراثية متنحية

Scanned by CamScanner

الطفرات المستحثة

تغيرات ← تغير شكل الجينات * أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة

بهدف تحسين الإنتاج

أنواع الطفرات المستحثة

طفرات جينية مستحثة

عوامل مطفرة ← تقوم بتسلل لقواعد النيوكليوتيد DNA ← تحدث طفرة جينية

تنتج بروتينات جديدة ← طفرة سلبية

طفرة إيجابية

تتحول البكتريا إلى بكتريا قادرة على هضم الزيوت

تظهر بقع الزيت المستمرة في البحار

* علل: فرصة حدوث طفرات جينية متعددة كبيرة جدًا في البكتريا

لصغر حجم البكتريا

طفرات كروموسومية مستحثة

أستخدمت مواد كيميائية لمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي

خلايا تحتوي على أعداد مضاعفة من الكروموسومات (2n)

تؤدي إلى موت الحيوانات

تنتج نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعددة ثلاث أو أربع مرات

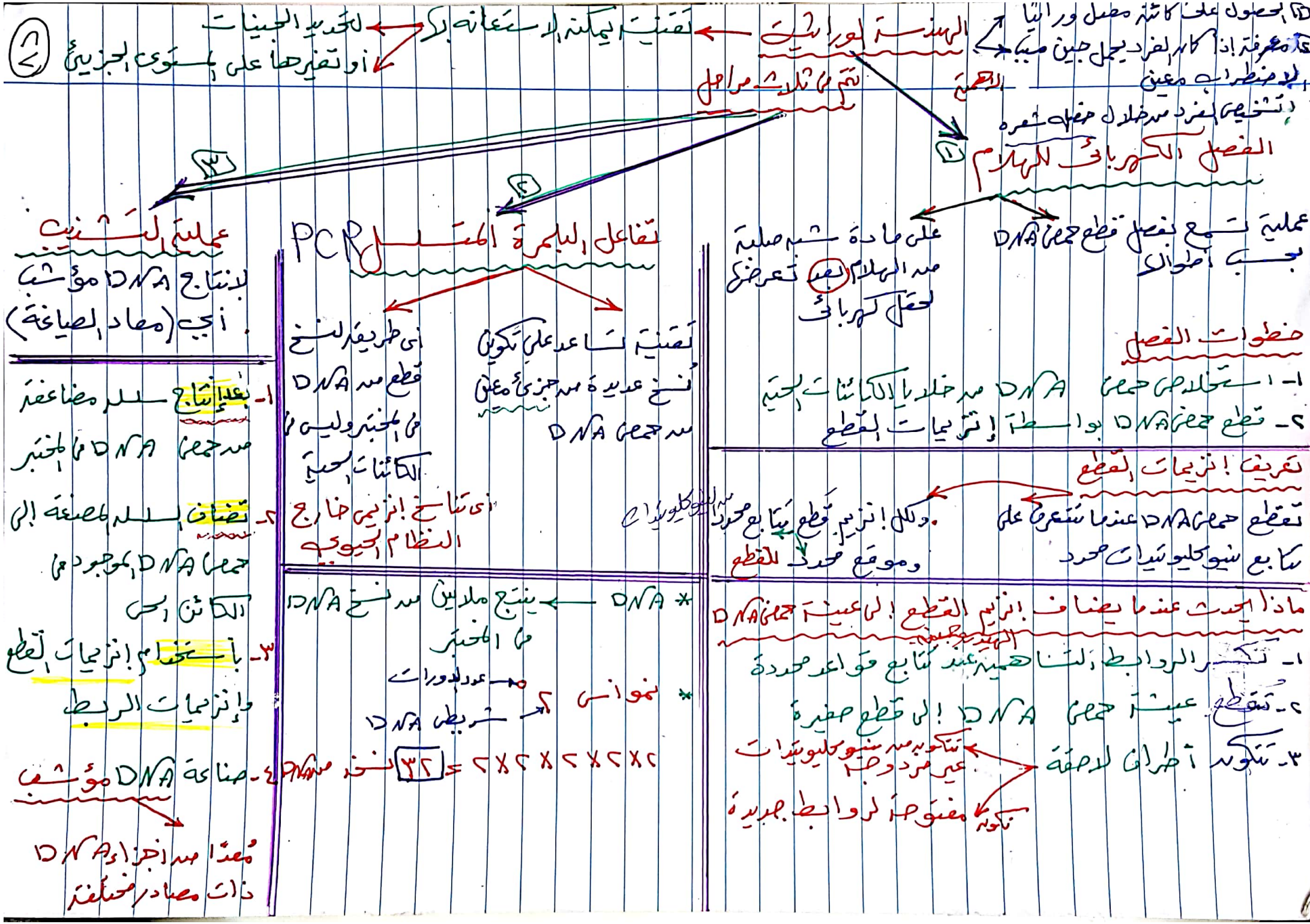
نباتات أكثر قوة وأكبر حجمًا

* عيوب الطفرات المستحثة

١- تحدث بشكل عشوائي غير منضبط

٢- نتائج غير متوقعة

Scanned by CamScanner



Scanned by CamScanner

تطبيقات الهندسة الوراثية

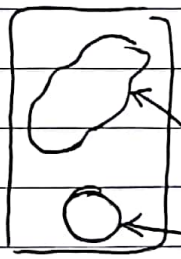
عنوان الدرس: تستخدم الهندسة الوراثية لإنتاج الأنسولين البشري بمساعدة البكتريا

Subject: Date / /

* الضماد البيولوجي ← يحتوي على خلايا جلد إنسان مهندسة وراثياً ← تنبت بروتيناً ← يحفز الالتحام

المهندسة وراثياً لعلاج الجروح

* استخدام الهندسة الوراثية لإنتاج الأنسولين البشري بمساعدة البكتريا



(١) تركيب الخلية البكتيرية ← كروموسوم بكتيري + بلازميد

قطع خلية صغيرة من DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري

(٢) استخلاص ← جين DNA من خلية إنسان بالكامل

البلازميد من البكتريا

(٣) قطع ← الجين البشري يشفر للأنسولين من جين DNA البشري + البلازميد البكتيري

* يتم قطع الجين البشري والبلازميد البكتيري بنفس إنزيمات القطع لكي يحدث تكامل بين الطرفين المتماثلين لكل من الجين البشري والبلازميد

(٤) ربط ← الجين البشري يشفر للأنسولين مع البلازميد البكتيري بإنزيمات الربط ينتج جين DNA مؤشب

(٥) حقن DNA داخل ← الخلية البكتيرية

(٦) تكاثر البكتريا منتجة ← نسخ من جين الإنسولين الذي ينتج الإنسولين البشري

الإنسولين ← هرمون ينتج طبيعياً بواسطة البنكرياس / ينظم الجلوكوز في الدم / يستخدم لعلاج المصابين بداء السكر

* علل: يستخدم البكتريا لإنتاج الإنسولين البشري؟

البكتريا لديها ← قادرة على استخدام جين الإنسان / قادرة على نسخ جين الإنسان / إنتاج كميات كبيرة من البروتين

علل: تعتبر البكتريا والخميرة والفيروسات نواقل؟

لديها قادرة على حمل المادة الوراثية

Scanned by CamScanner

عنوان الدرس: تطبيقات الهندسة الوراثية — التاريخ: / / — Subject: ..... Date: / /

في الزراعة والصناعة

* أهمية الهندسة الوراثية في مجال الزراعة:
  1. تحسين المحاصيل الزراعية
  2. إنتاج طماطم تنضج ببطء شديد حتى لا تتلف بسرعة
  3. فواكه وخضروات تناسب التسويق والتخزين
  4. نباتات مقاومة للآفات

ومبيدات الأعشاب الضارة

* كيف نحصل على طماطم معدلة وراثيًا؟

يتم تغيير الجين المسؤول عن نضج الطماطم * وذلك بإضافة جين من نبات آخر ونتج

* تنتج طماطم معدلة وراثيًا تنضج ببطء شديد حتى لا تتلف بسرعة

---

* أهمية الهندسة الوراثية في مجال الحيوان:
  1. تحسين نوعية الماشية
  2. إنتاج حيوانات معدلة وراثيًا تنتج لحوم للتجارة
  3. " " " " " لمقاومة الأمراض

* كيف نحصل على حيوان معدل وراثيًا؟

بحقن الخلايا التناسلية للماشية بجينات ذات صفات مرغوبة فيك لتنتقل إلى نسلها

---

* أهمية الهندسة الوراثية في الصناعة:
  1. إنتاج هرمون محفز لإدرار الحليب لدى الماشية لمساعدة البكتريا
  2. إنتاج إنزيم الكيموسين ليضفر الحليب لإنتاج الجبن
  3. إنتاج كائنات حية معدلة وراثيًا تستخدم لإزالة البقع الزيتية
  4. " " " " " للتحويل السليلوز إلى زيت الوقود
  5. " " " " " لمعالجة مياه الصرف الصحي

من أشهر الكائنات الحية المستخدمة في الهندسة الوراثية البكتريا

كيف يتم تصنيع إنزيم الكيموسين

1. إنزيم الرينين ← تخلص من بطانة معدة البقر ← لتخثر الحليب
2. نقل الجينات إلى تُحفز إلى إنزيم الرينين من بطانة معدة البقر ← إلى البكتريا
3. تقوم البكتريا بنسخ الجينة وانتاج ← إنزيم الكيموسين الذي يخثر الحليب
4. إنزيم الكيموسين هو ← إنزيم الرينين تم تصنيعه وراثيًا

جبن

Scanned by CamScanner

تطبيقات الهندسة الوراثية في الطب

أهمية الهندسة الوراثية في الطب
- تحسين اللقاحات
- تحسين وتطوير الأدوية الحيوية
- تحسين وتطوير العلاج الجيني
- تشخيص الاضطرابات المرضية والكشف المبكر عنها

العلاج الجيني

عملية استبدال الجين المسبب للاضطرابات الوراثية بجين سليم فاعل

① معالجة اضطرابات وراثية في الجهاز المناعي عند فتاة فرنسية	② توصيل جين الهيموجلوبين السليم إلى خلايا النخاع العظمي باستخدام فيروس معدل وراثياً	③ استخدام العلاج الجيني لعلاج الهيموفيليا
① أخذت خلايا من النخاع العظمي ② عولجت الخلايا بالمختبر ③ ثم أعيدت إلى جسم الفتاة مرة أخرى ④ النتيجة تقوية الجهاز المناعي ٤٠٪	① إضافة جين صحيح هيموجلوبين سليم إلى الحمض DNA لفيروس معدل وراثياً ② حقن الفيروس الحامل للجين السليم إلى خلايا النخاع العظام لتصحيح الطفرات الجينية ③ استخدم الفيروس كعامل ناقل قادر على حمل الجين السليم إلى داخل الخلايا تعديل المادة الوراثية دون أن يسبب أمراض تصحيح الطفرات الجينية	حرض يتصف بعدم تخثر الدم بسبب نقص البروتين اللازم لذلك الفيبرينوجين

العلاج الجيني

الخطوة الأولى تصنيع البروتين الضروري لتخثر الدم

الخطوة الثانية ضبط كمية إنتاج البروتين وهو الأصعب

① نقص بروتين التخثر الدم

② خلل جيني متنحي يوجد على الكروموسوم X ③ يمنع تكوين الفيبرينوجين

التركيب الجيني XX

* علل يختلف العلاج الجيني عن الأدوية واللقاحات؟
لأنه يعمل على استبدال الجين المسبب للاضطرابات الوراثية بجين فاعل

الشخص السليم ← جين سليم ← يشفر ← بروتين ← أهميته ← يخثر الدم أثناء الجروح

الشخص المصاب بالهيموفيليا ← خلل في جين متنحي محمول على الكروموسوم X (XX) ← يشفر ← نقص في بروتين تخثر الدم فيبرينوجين ← يسبب ← عدم تخثر الدم أثناء الجروح

Scanned by CamScanner

الجينوم البشري ← المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية
ويشمل عشرات الآلاف من الجينات

* عدد الجينات التي تشفر لصنع البروتينات في الإنسان ٢٠٠٠٠ جين
* كل جين مكان محدد من الكروموسومات ولديه متغير من أفراد النوع الواحد

أمثلة

الجين الذي يشفر إلى هيموجلوبين الدم يحمل على الكروموسوم (١١)	الجين المسؤول عن التحديد فيحمل الدم يحمل على الكروموسوم (٩)	أصغر الكروموسومات ٢١-٢٢	الكروموسوم (٢٢) ١- يحمل الأمر ٥٤٠ جين ٢- مزمن آليلات تسبب - لوكيميا الدم - تلف النسيج العصبي وهو ورم يسبب مرضاً في الجهاز العصبي	الكروموسوم (١) ١- يحمل الأمر ٢٢٥ جيناً ٢- منه جينات تسبب تصلب النسيج العضلي الجانبي (لو جيهريج)	الجينات الموجودة على كروموسوم واحد ومرتبطة ← تورث معاً - ما عدا إذا حدث بعض حالات العبور أثناء الانقسام الميوزي

	الأنثى	الذكر
الخلية الجسمية	٤٤ + XX = ٤٦	٤٤ + XY = ٤٦

عدم حاجة الخلية إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها الكروموسومات XX

تقوم الخلية بتعطيل أحد الكروموسومين (XX) بطريقة عشوائية سواء (X) مصدرها الدم أم الأب تسمى هذه الخاصية

عدم فاعلية الكروموسوم X

أشكال الكروموسوم (X) المعطل يشاهد ملتصقاً بجدار النواة الداخلي

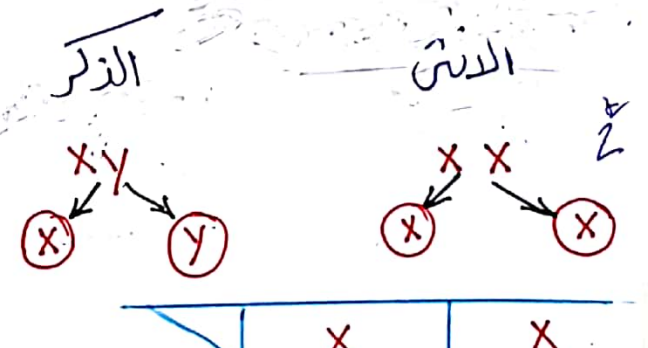
تظهر في النسيج الطلائي على شكل أجسام بار لا توجد إلا عند الإناث

يظهر في كريات الدم البيضاء على شكل عصا صغيرة تسمى عصا الطبال

الجين الذي يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم (X)

لون فرو الأنثى (أسود - بني - أبيض)

لون فرو الذكر - لون واحد



	X	X
X	XX	XX ♀
Y	XY	XY ♂

♀ أنثى : ♂ ذكر

علل نسب الذكور تساوي الإناث

يعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي

* البويضات جميعها تحمل (X)
* الحيوانات المنوية إما (X) أو (Y)

Scanned by CamScanner

الوراثة في الإنسان

مبادئ قوانين منذل تنطبق على بعض الصفات الوراثية لدى الإنسان

عندما تكون الصفة الوراثية يحكم فيها زوج واحد من الجينات

مثال: الطراز الشكلي / الطراز الجيني

شحمة الأذن الحرة (سائدة) ← AA (سائد نقي)

شحمة الأذن الحرة (سائدة) ← Aa هجين

شحمة الأذن الملتحمة (متنحية) ← aa (متنحي نقي)

صفة شحمة الأذن

لا تظهر الصفة المتنحية إلا في وجود الليلين متماثلين aa (صفة نقية)

مبادئ قوانين منذل لا تنطبق على معظم الصفات الوراثية لدى الإنسان

في معظم الصفات الوراثية يحكم الجين بأكثر من جينين مثل لون الجلد - العين

مثال: سيادة تامة

* سيادة مشتركة: يظهر تأثير الليلين الموجودين في الفرد الهجين RW

مثال من الإنسان: الجينات التي تكون الهيموجلوبين ← ذات سيادة مشتركة

الجين الذي يشفر الهيموجلوبين يوجد على الكروموسوم رقم 11 واسمه HBB

جين بيتا هيموجلوبين HBB

يشفر بروتين بيتا جلوبين سليم

يرتبط هيم

ينتج هيموجلوبين سليم مسؤول عن نقل O2

يرمز له بالرمز $Hb^N Hb^N$

إذا حدثت طفرة استبدال (تغير حمض أميني واحد في السلسلة الجلوتاميك) في جين بيتا هيموجلوبين

يشفر بروتين بيتا جلوبين غير سليم

يرتبط هيم

ينتج هيموجلوبين غير سليم

يرمز له بالرمز $Hb^S Hb^S$ مصاب بفقر دم حاد

يرمز بالرمز $Hb^N Hb^S$ فقر دم متوسط الحدة يحمل كريات دم حمراء سليمة

س: علل سميت فقر الدم المنجلي بفقر الدم؟ ص ٩٥

بسبب شكل خلايا الدم الحمراء منجلية الشكل

س: ما هي خصائص خلايا الدم الحمراء المنجلية

١) الكريات المنجلية تتكسر بسرعة - تحمل مكونات O2 - غير قادرة على أداء وظيفتها.

٢) تلتصق الكريات المنجلية بجدر الشعيرات الدموية مما يعيق داخل فتمنع جريان الدم.

٣) تؤدي إلى تلف الرئتين والأعضاء والخلايا.

٤) تؤدي إلى موت

مثال: المصابين بفقر الدم المنجلي يظهر عليهم مقاومة شديدة لمرض الملاريا

لدى طفل مرض الملاريا يعيش عالة على سطح كريات الدم الحمراء - كريات الدم المنجلية كرعم ما تتكسر - تؤدي إلى التخلص من الطفيل

Scanned by CamScanner

دراسة سجل النسب

سجل النسب: مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة
يستخدم للعلماء بتتبع ما قد يحدث من اختلالات وأمراض وراثية

علل وجود صعوبة في دراسة الصفات الوراثية وانتقالها عند الإنسان
١- بسبب طول الفترة الواقعة من جيل إلى آخر
٢- قلة عدد أفراد الجيل
٣- معظم الصفات يتحكم بها أكثر من جين

سجل النسب ص ٢٨

الاضطرابات الجينية (الأمراض الوراثية)

٤٤ + XX = ٤٦
٤٤ + XY = ٤٦

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس

أمراض ناتجة عن آليلات ذات سيادة مشتركة
- فقر الدم المنجلي
  - Hb Hb سليم
  - Hb Hs فقر دم منجلي
  - Hs Hs فقر دم متوسط

أمراض ناتجة عن آليلات متنحية (a a)
- ١- الفينيل كيتونوريا
- ٢- البهاق
- ٣- الهزال
- ٤- التليف الحويصلي
- ٥- انسداد القوسيا

أمراض ناتجة عن آليلات سائدة (AA - Aa)
- ١- الدوخة أثناء القراءة
- ٢- هانتنجتون
- ٣- ارتفاع نسبة الكوليسترول في الدم

أمراض وراثية مرتبطة بالجنس

أمراض مرتبطة بالكروموسوم X
- أمراض مرتبطة بالكروموسوم X ناتجة عن آليلات متنحية
  - ١- عمى الألوان
  - ٢- انهيجوفيليا
  - ٣- ضمور عضلات دوشين
- أمراض مرتبطة بالكروموسوم X ناتجة عن آليلات سائدة
  - ١- مرض الكساح المقاوم لفيتامين D

ناتجة عن أليل سائد
- الأنثى: محجاب X^AX^a ، سليمة X^aX^a
- الذكر: محجاب X^AY ، سليم X^aY

ناتجة عن أليل متنحي
- الأنثى: محجابة X^1X^1 ، السليمة XX ، حاملة للمرض XX^1
- الذكر: محجاب X^1Y ، سليم XY

أمراض مرتبطة بالكروموسوم Y
- ١- فرط إشعار صوان الأذن
  - X^YY سليم
  - XY مصاب
  - XX سليمة

Scanned by CamScanner

(٤٤) الأمراض الوراثية غير المرتبط بالجنس
أمراض ناتجة عن آليلات متنحية (aa)

(٣٤) ٤٦ = XX + ٤٦ = XY

* أمراض وراثية لا تظهر إلا في حال وجود آليلين متنحيين متماثلين (aa)

١) فينيل كيتونوريا PKU

(١٢) كروموسوم
- آليل سليم ← ينتج ← إنزيم فينيل آلانين هيدروكسيلز ← أهميته ← يكسر مادة فينيل آلانين التي توجد في الحليب وبعض الغذاء
- آليل غير سليم متنحي ← يسبب ← نقص إنزيم فينيل آلانين هيدروكسيلز ← يسبب ← تراكم مادة فينيل آلانين في الدم وتسبب تخلف عقلي شديد للأطفال

٢) البلاك الميت

(١٥) كروموسوم
- آليل سليم ← ينتج ← إنزيم هيكوساميندريز ← أهميته ← يكسر مادة جانجليوسايد
- آليل غير سليم متنحي ← يسبب ← نقص إنزيم هيكوساميندريز ← يسبب ← تراكم مادة جانجليوسايد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي يسبب فقدان البصر والسمع وضعف عقلي وعضلي ويسبب بلوت في السنوات الأولى

التليف الحويصلي ص٨٨

(٧) كروموسوم
- الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية ← ينتج ← بروتين CFTR سليم ينظم مرور أنيونات Cl^- عبر الأغشية الخلوية
- حدوث طفرة (نقص) ← ينتج ← بروتين CFTR غير سليم - غير فعال يشكل عائقاً لمرور أنيونات Cl^- عبر الأغشاء الخلوية
  - (٣) قواعد نيتروجينية
  - أي نقص جزء أميني (فينيل آلانين)
  - في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية
  - يسبب تليف في الأنسجة والحويصلات فتتجمع مادة مخاطية وتشد الممرات التنفسية

آليل متنحي غير سليم يوجد على الكروموسوم رقم (٧)

Scanned by CamScanner

٣٥٠ (٤٤) XX + ٤١ =

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس

(١) أمراض ناتجة عن آليلات متنحية (٩٩)

المرض	أسبابه	أعراضه	علاجه
١ فينيل كيتونوريا PKU	١ آليل غير سليم متنحي محمول على الكروموسوم ١٢ ٢ نقص إنزيم فينيل آلانين هيدروكسيلز ٣ تراكم مادة الفينيل آلانين في الدم	١ تخلف عقلي شديد عند الأطفال	اتباع نظام غذائي يحتوي على أقل كمية من الفينيل آلانين
٢ البلاهة الأميت	١ آليل غير سليم متنحي محمول على الكروموسوم ١٥ ٢ نقص إنزيم هيكسوسامينيديز ٣ تراكم مادة الجانجليوسايد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي	١ فقدان السمع والبصر ٢ ضعف عقلي وعضلي يؤدي إلى الموت في السنوات الأولى	
٣ المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر وقوس القزحية آليل غير سليم متنحي	بقع بيضاء في الجلد	
٤ التليف الحويصلي مرض وراثي شائع غالباً ما يكون مميتاً وينتج عن آليل متنحي موجود على الكروموسوم ٧	١ آليل غير سليم متنحي محمول على الكروموسوم ٧ ٢ طفرة نقص ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية ٣ نقص حمض أميني فينيل آلانين ٤ إنتاج بروتين CFTR غير سليم غير فعال ٥ عدم تمكن أيونات الكلور Cl^- عبر الغشاء الخلوي لتستطيع الخلية تأدية وظيفتها بشكل صحيح فيحدث تليف حويصلي	١ زيادة لزوجة المخاطية وتجمعها في الرئتين والبنكرياس والكبد ٢ زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ٣ وفاة الأطفال في حالة عدم معالجتهم	
٥ الجار الوسيمي	تراكم سكر الجالاكتوز في الكبد والدم آليل غير سليم متنحي	• التأخر العقلي • تضرر الكبد والعينين	

حل مسألة عن سجل نسبي

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس (٢)

أمراض ناتجة عن آليلات متنحية

AA
Aa

المرض	أسبابه	أعراضه	علاجه
مرض الدوحة القزامة	١ آليل سائد واحد غير سليم ← يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطئ	١ القزامة وقصر القامة ٢ يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطئ	
مرض هانتنجتون	١ آليل سائد واحد غير سليم محمول على الكروموسوم ٤ يصيب الجهاز العصبي - لا تبدأ ظهور أعراضه إلا بعد سن ٣٠ أو ٤٠	١ يصيب الجهاز العصبي ويبدأ ظهور تدريجيا ٢ فقدان التحكم العضلي ويؤدي إلى الوفاة	
ارتفاع نسبة الكوليسترول في الدم	آليل سائد واحد غير سليم يؤدي إلى زيادة الكوليسترول في الدم	١ زيادة الكوليسترول في الدم ٢ يؤثر على أمراض القلب والشرايين	

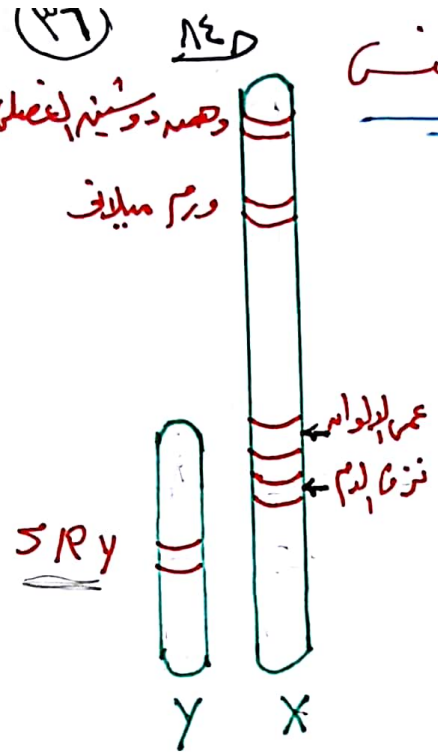
سجل النسب ص ٨٣

جدول ص ٨٤

Scanned by CamScanner

الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

٤٦ = (XY) + ٤٤



١. XY هذين الكروموسومين أحد أزواج الجنس

٢. يطلق على الجينات الواقعة على الكروموسوم XY
جينات مرتبطة بالجنس

٣. معظم " " " توجد على الكروموسوم (X)
لأنه أكبر بكثير من الكروموسوم Y

٤. تم اكتشاف أكثر من ١٠٠ خلل وراثي معظمها على الكروموسوم X

٥. يوجد أجزاء مشتركة (جينات مشتركة) بين كلا من الكروموسومين XY

٦. يوجد أجزاء خاصة لكل كروموسوم جنس XY

مثال يحمل الكروموسوم Y الجين SRY المسؤول عن ظهور الصفات الجنسية الذكرية

Scanned by CamScanner

٤٤ + (XX) = ٤٦ أمراض وراثية مرتبطة بالجنس محمولة على الكروموسوم X (٢١)
نادرة عند آليلات متنحية غير سليم

المرض	السبب	أعراضه
① عمى الألوان مرض وراثي لا يستطيع مصابوه أ. تمييز الألوان بشكل واضح وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر	① خلل في جين واحد متنحي عند عدة جينات مسؤولة عن رؤية الألوان ومحمولة على الكروموسوم (X) ② يصيب أصابع الشبكية والعصب البصري	١. لا يستطيع التمييز بين الألوان بشكل واضح وخصوصاً الأخضر والأحمر ٢. لا يرى بأصابعه سوى اللون الأبيض والأسود والرمادي

ملاحظات *

١. نسبة ظهور عمى الألوان عند الذكور أعلى منه عند الإناث والهيموفيليا - وهما دوشين العضلي

٢. الرجال يورثون المرض عمى الألوان لبناتهم
البنات " " " " لأبنائهم الذكور

♂ / ♀	X^1	Y
X	XX^1	XY
X	XX^1	XY

عمى الألوان عند الذكور	عمى الألوان عند الإناث
الظهور عند الذكور يكفي وجود نسخة واحدة من الجين المتنحي المحمل على الكروموسوم (X) الواحد فقط	الظهور عند الإناث لابد من وجود نسختين من الجين المتنحي محمولتان على الكروموسوم (X)
X^1Y	X^1X^1
X^1X أنثى مصابة	X^1Y ذكر مصاب
X^1X أنثى حاملة	XY ذكر سليم
XX أنثى سليمة	

② الهيموفيليا
• مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل التخثر
• مما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة إصابة بجرح
• وأحياناً نزيف داخلي

الطبيعي: يوجد جينان محمولان على الكروموسوم X يتحكمان في تكوين البروثرومبين الذي يسبب تخثر الدم
سبب المرض: وجود جين متنحي غير سليم عند هذه الجينين يكون بروثرومبين غير سليم يسبب عدم تخثر الدم
أعراضه: نزيف حاد أثناء الجروح أو نزيف داخلي
علاجه: حقن المصاب ببروثرومبين التخثر (فيبرينوجين)

③ دوشين العضلي
مرض وراثي مرتبط بالجنس يسببه آليل متنحي غير سليم يوجد على الكروموسوم X
يتحكم في تكوين بروتين ديستروفين
وهو مادة بروتينية في العضلات

الأعراض
يبدأ المرض بالظهور في السن ٣ - ٥ سنوات
① ضعف في عضلات الحوض ← يصبح غير قادر على المشي والقفز والجري الطبيعي
② ضعف في عضلات الجسم كله ← يتوقف عند المشي

حل سجل الصفحة ٨٦

١. أسأل المرض مرتبط أم غير مرتبط بالجنس (X)
٢. لو مرتبط بالجنس (استخدم هذا المفتاح)
متنحي أم سائد

١. مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم (X)
نادر عند آليل متنحي

♂	♀
X^1Y : مصاب	X^1X^1 = مصاب
XY : سليم	XX سليمة
	XX^1 حاملة للمرض

Scanned by CamScanner

٤٤ + (XX) = ٤٦ أمراض وراثية مرتبط بالجنس (X)

ناتجة عن آليل سائد غير سليم

المرض	الأسباب والأعراض
١) مرض الكساح المقاوم لفيتامين (D)	آليل سائد محمول على الكروموسوم (X) غير سليم ١- نقص في تكلس العظام ٢- تشوه في الهيكل العظمي ٣- يختلف هذا المرض عن غيره من أمراض الكساح لأنه لا يستجيب العلاج بواسطة فيتامين D ٤- يظهر هذا المرض في سجل النسب للجيل الرابع لأنه يمكن لظهور هذا المرض آليل واحد سائد فقط يحمل على الكروموسوم (X) لينتقل من جيل لآخر

AA
Aa

حل سجل النسب ص ٨٧

١) أحدد المرض مرتبط بالجنس (X)
ناتج عن آليل سائد

الأنثى	الذكر
X^AX^A مصابة X^AX^a	X^AY مصاب
X^aX^a سليمة	X^aY سليم

أمراض وراثية مرتبط بالجنس (Y)

المرض	
فرط إشعار صوان الأذن	مرض نادر يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذن تسمى جينات هولاندريك

حل سجل النسب ص ٨٧

١) فرط إشعار صوان الأذن
أحدد المرض مرتبط بالجنس (Y)

الأنثى	الذكر
XX سليمة	XY^1 مصاب XY سليم

زواج الأقارب	زواج الأباعد
ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية إلى تشبيك آليلات متنحية (aa) يزداد عدد مرضى جمع الآليلات المتنحية	* تنتج أفراد هجينة Aa * الآليلات السائدة السليمة تحجب الصفات التي تحملها آليلات متنحية تسبب أمراض وراثية

حل سجل النسب ص ٩٠ الكيف الحويصلي

١) تحديد المرض (مرض وراثي غير مرتبط بالجنس)
ناتج عن آليل متنحي
فرد مصاب aa
فرد حامل للمرض Aa
فرد سليم AA

Scanned by CamScanner

الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

* عند اكتشف التركيب الحلزوني المزدوج لجزيء DNA ← واطسون وكريك
* ما هو الجينوم: المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية أي مجموعة الجينات الموجودة في نواة الخلية

أهداف منظمة الجينوم البشري HUGO

- تحديد عدد الجينات التي يحتويها DNA البشري
- التعرف على تتابع القواعد النيتروجينية التي يتكون منها DNA البشري
- تخزين جميع المعلومات على قواعد البيانات
- تحليل البيانات
- دراسة القضايا الأخلاقية (القانونية والاجتماعية) الناشئة عن المشروع

* ودراسة التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى وصنع بكتريا بشرية لوزي ذبابة الفاكهة فئران المختبر
* لكن كيف فعل العلماء ذلك

تقنية التتابع السريع

تتابع إطلاق الزناد

الهدف: 1. التعرف على تتابع جزيء DNA
2. تحديد الجينوم البشري كاملاً

خطوات تقنية تتابع إطلاق الزناد

1. تقطيع جزيء DNA البشري إلى قطع صغيرة تشكل عوائق
2. نسخ القطع
3. تحديد تتابع القواعد لكل قطعة
4. يستخدم الكمبيوتر لـ

تحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة ← ترتيب القطع للوصول إلى تتابع نيوكليوتيدات الجينوم البشري المتكامل

البحث عن الجينات

باستخدام تقنية إطار القراءة المفتوح

* سلسلة قواعد جزيء DNA التي يمكن أن تشكل جزءاً من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معين

الهدف: 1. معرفة الجينات وعددها وليتسنى للعلماء تحليل الجينات
2. والطول لتحفيز الجينة

خطوات تقنية إطار القراءة المفتوح

1. معرفة تتابع القواعد النيتروجينية لجزيء DNA يحتوي على:

إكسونات	إنترونات
تشفر إلى بروتين	لا تشفر إلى بروتين

2. يتم نسخ mRNA ← يتم تقطيع الإنترونات وإزالتها
3. الربط بين الإكسونات لمعرفة طول الجينة المحفزة
4. تحديد المحفز ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ

* يسمح هذه التقنية بفهم (تركيب الجينات وتقنية التحليل)
* يفيد ذلك في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض

Scanned by CamScanner

(٤٠)

استخدامات مشروع الجينوم البشري

① الفحص الجيني للمقبلين على الزواج
② التشخيص قبل الولادة
③ فحص مصل الدم
④ الفحص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس في الرحم في الرحلة الأولى لحدوث الولادة
⑤ التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس في الرحم في الرحلة الأولى لحدوث الولادة

① الفحص الجيني للمقبلين على الزواج ② التشخيص قبل الولادة

① معرفة إذا كان الشخصان حاملين جينات معتلة قبل التلقيح الحيوان المنوي
② معرفة إذا كان أولاد مصابين بأمراض وراثية ناتج عن الآليل متنحي قبل التلقيح الحيوان المنوي
③ معرفة الجينات السليمة والغير سليمة باستخدام مسبارات أصباغ مشعة تكشف تتابع موجود في الجين المسبب للمرض
* الاختلافات في أطوال الجينات السليمة والغير سليمة

مثال تشخيص الجنين قبل الولادة

① مرض البهيموفيليا - الناتج عن آليل متنحي غير سليم يحمل على الكروموسوم (X)
② باستخدام مسبار الطبع Dx13
لتوضيح التحليل السليم 280 bp
التحليل الغير سليم 580 bp
③ الفرد الأول من الجيل I
④ (X') تحمل آليل غير سليم متنحي
(X) تحمل آليل سليم
⑤ II 2 لديه (X) واحدة فقط
تحمل آليل سليم
∴ فرد ذكر سليم
⑥ II 4 لديه (X') واحدة تحمل آليل غير سليم
∴ فرد ذكر غير سليم
⑦ الجنينة لديه (X) واحدة تحمل آليل سليم
∴ فرد ذكر سليم

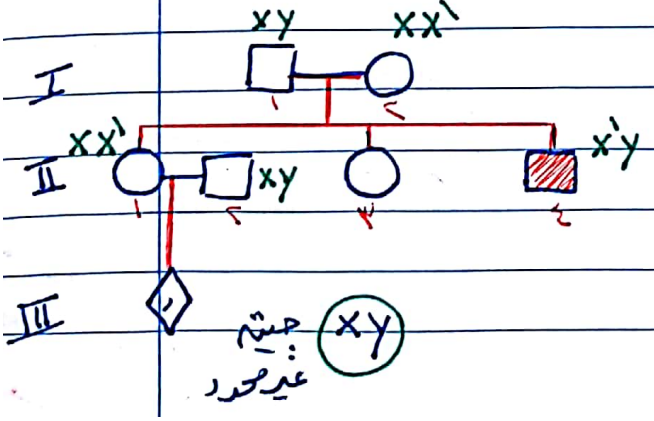
كيف يتم التشخيص قبل الولادة

١- فحص السائل المنوي
٢- فحص خلايا من المشيمة لإعداد نمط نووي
- أو فحص DNA للجنين

ما أهمية التشخيص قبل الولادة

* الكشف المبكر لأكثر من ١٠٠ مرض وراثي يمكن إيجاد العلاج السريع لكل مثل حالة الفينيل كيتونوريا

		II 1	II 2	II 4	الجنينة
آليل غير سليم	580 bp	X'		X'	
آليل سليم	280 bp	X ♀	X ♂	♂	X ♂



Scanned by CamScanner

مرض البلاسيميا (أنيميا حوض البحر المتوسط)

الكروموسوم (١١ - ١٦)

تسببه جينات متنحية غير سليمة (معتلة)

تشوهات

أعراضه وعلاجه
- يتم تكسر خلايا الدم الحمراء - يسبب تشوهات في العظام
- نقل الدم باستمرار
- * يزيد انتشاره عند زواج الأقارب
- ← لأنه زواج الأقارب يزيد من فرصة تجمع الأليلات المتنحية

٩٨

ظهور مرض البلاسيميا ① في الجيل الرابع (٩٩) [٩٩]

* بسبب زواج الأقارب - لأنه يزيد من فرصة تجمع الأليلات المتنحية

أهمية الفحص الجيني قبل الزواج
- لمعرفة ما إذا كانت الخطيبان حاملين جينات معتلة
- تجنبه إنجاب أولاد مصابين بأمراض وراثية ناتجة عن أليلات متنحية

ما هي الحالات الضرورية التي يجب فحصها قبل الزواج
- ظهور مرض وراثي ناتج عن أليل سائد في العائلة
- " " " " " " " متنحي " "
- الخطيبان متقدمان في السن
- الخطيبان تعرضا لإشعاع نووي في حادث ذو عمل

ما هي الحالات الضرورية التي يجب فحصها قبل الولادة
- تقدم سن الأم
- تعرض الأم لإشعاع نووي في حادث أو أثناء عمل
- شذوذ في نتائج الصور فوق الصوتية للجنين

ما هي الطرق الوقائية التي يجب اتباعها للحد من إنجاب أطفال مرضى بمرض وراثي
- إجراء فحوصات ضرورية قبل الزواج
- " " " قبل الولادة
- " " " بعد الولادة
- القيام بحملات توعية من قبل جهات مختلفة حول الأمراض الوراثية المنتشرة

الفحوصات التي تجرى لمعرفة الأمراض الوراثية

فحص الدم الحامل
- فحص دم الجنين لدم الأم الحامل للمساعدة على معرفة إذا كان الجنين حاملاً مرض وراثياً مثل فقر الدم
- فحص عينة دم تؤخذ من قدم الطفل لمعرفة ماذا كان الطفل حاملاً مرض وراثي معين

فحص الجنين بعد الولادة
- مسح الوراثي لدى الولادة

Scanned by CamScanner

من الأمراض التي يتم فحصك مبكرًا التقادي ظهور أعراض المرض

فينيل كيتونوريا

السبب

1. ألليل غير سليم متنحي محمول على الكروموسوم (12)
2. نقص إنزيم فينيل آلانين هيدروكسيلين الذي يكسر الحمض الأميني فينيل آلانين
3. تراكم حمض فينيل آلانين في الأنسجة العصبية

العوارض

تأخر تخلف عقلي شديد - صرع - أكزيما جلدية

العلاج

توفير نظام غذائي خالي من فينيل آلانين

* العلاج المبكر التقادي ظهور أعراض المرض ضروري

قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية

السبب ← مرض ناتج عن وجود خلل في الغدة الدرقية أو عيوب في تصنيع الهرمون الناتج عن أليل ممرض متنحي في بعض الحالات وسائد في حالات أخرى

العوارض

1. تأخرات في نمو النظام وخاصة الطويلة
2. ظهور حالة القزامة
3. الإمساك المزمن وخشونة الجلد
4. هبوط ضغط الدم
5. النعاس
6. البطء في النمو العاطفي والذهني

العلاج جرعة محددة يوميا من هرمون الغدة الدرقية

* العلاج المبكر التقادي ظهور أعراض المرض ضروري

تقنيات التشخيص الجنيني في مرحلة ما قبل الانغراس

عبارة عن فحص البويضة الملقحة في المختبر قبل حصول الانغراس في جسم الأم

خطوات التشخيص الجنيني في مرحلة ما قبل الانغراس :

1. إجراء عملية الإخصاب في أنبوب مختبري أي جمع بويضات الزوجة والحيوانات المنوية للزوج في "
2. في اليوم الثالث من الإخصاب - البحث عن التأثير المرضي بواسطة تقنيات الفصل الكروماتي الهلامي
3. اختيار الأجنة السليمة وغرسها في رحم الأم - وتجنب الأجنة الغير سليمة

Scanned by CamScanner

ما أهمية العيادات الاستشارات الوراثية

١. توفير الرعاية الصحية والمعلومات والدعم لأفراد العائلات التي تعاني من اضطرابات وراثية
٢. متابعة الذين هم عرضة للإصابة بالأمراض الوراثية بدراسة الأمراض وأسبابه وتحليل أنماط وراثتها
٣. نشر التوعية الصحية عن الأمراض الوراثية خلال وسائل الإعلام

مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في دولة الكويت

١. عيادات تخصصية لحديثي الولادة في منطقة إصباح الطبية
٢. عيادات الوراثة للتخصص المنتشرة في كل المستشفيات
٣. معهد الكويت للاختصاصات الطبية

أهمية المراكز الاستشارية الوراثية

١. مركز المعلومات الطبية والوراثية لطلبة مدارس الثانوي وكلية التمريض
٢. فرصة ملموظة لها المشاركة في المؤتمرات والمعارض المحلية
٣. فرصة لتطوير المستشارين بالمشاركة في إجراء الأبحاث العلمية

مركز الكويت للأمراض الوراثية

١. تشخيص الأمراض الوراثية
٢. المسح الوراثي للمواليد حديثي الولادة
٣. التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الإنغراس
٤. التوعية الصحية حول الأمراض الوراثية
٥. إعداد سجل للتشوهات الخلقية في دولة الكويت
٦. إعداد النمط النووي ورسم الخريطة الوراثية للأمراض الوراثية الأكثر انتشارًا في دولة الكويت

مجال الاستشار الوراثي

مجموعة متنوعة من التخصصات

علم الأحياء - علم الوراثة
الصحة العامة - والتمريض والعمل الاجتماعي
* حائز على شهادة الماجستير
* أخذ دورات في التدريب المهني حول الرعاية الصحية

مميزات المستشار الوراثي

١. مجالات العلوم (علم الأجنة البشرية - والتشوهات الخلقية) والتشخيص ما قبل الولادة
٢. مبادئ علم الوراثة - الكروموسومات - الوراثة الجزيئية
٣. علم الوراثة الطبية وعلم الأمراض
٤. إعداد وتحليل سجل النسب لعائلات

Scanned by CamScanner