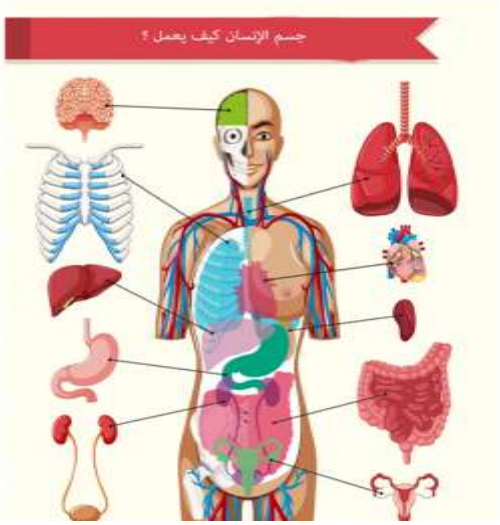
# الأنماط الأساسية للوراثة البشرية

**الفصل الدراسي الأول** **الأحيـــــاء**

**للعام الدراسي 2021/ 2020**




## الصف الحادي عشر متقدم

## المعلم / سامي أبو الغيط

# مرض فينيل كيتونيوريا PKU

## معلومـــــة إثرائية

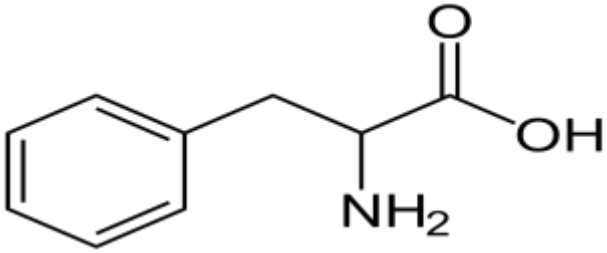
**الطبيب الإنجليزي أرشيبالد جارود الذي درس الاختلال**

1 – مرض وراثي متنحي يصنف من أمراض التمثيل الغذائي

2 – ينتج عن خلل في الجين المؤول عن تكوين إنزيم فينيل آلانين هيدروكسيليز أو أنزيم فينيل آلانين هيدروكسيليز موجود ولكن الكبد لايفرز المادة المفعلة للإنزيم

3 – هذا الإنزيم يحول الحمض الأميني الفينيل آلانين إلى الحمض الأميني تايروسين

4 – الفينيل آلانين هو جزء من الوحدة البنائية للبروتينات




5 – يتواجد الفينيل آلانين في ( اللحوم – الأسماك – البيض – الحليب )

6– لا تستطيع أجسامنا تصنيعه ونحصل عليه من الغذاء

7 – عند تناول الطفل اللحوم تمر بمراحل الهضم حتى الأمعاء ثم يذهب جزء عبر الدم للكبد

8 – ثم يحطم البروتين ليتحول إلى طاقة في الجسم الطبيعي

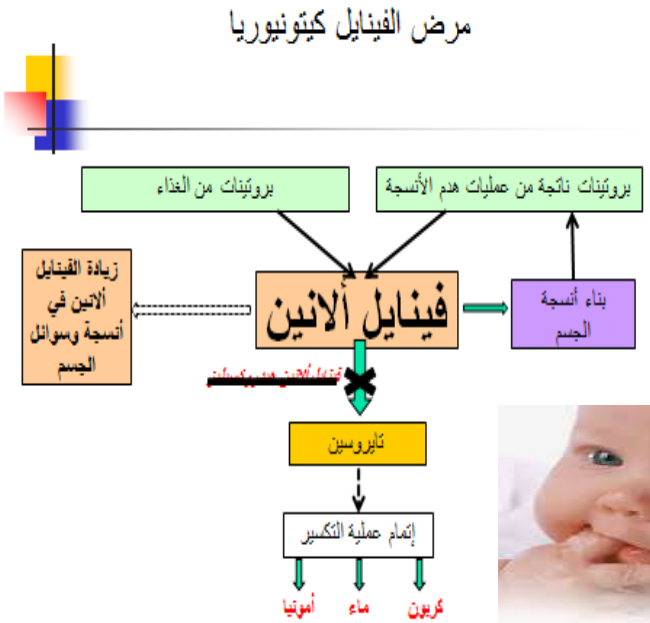
# الأطفال المصابون بمرض فينيل كيتونيوريا PKU

1 – لا يستطيع الكبد القيام بوظائفه

2 – مم يؤدى إلى دخول الحمض الأميني للدم و يصل للدماغ ويتراكم في خلايا الدماغ وينتج عنه تلف خلايا الدماغ

3– يقل إنتاج الميلانين وتكون البشرة لدى الأطفال فاتحه وعيونهم زرقاء بسبب عدم القدرة على تحول الفينيل آلانين إلى تايروسين

4– ينتج بول أسود بسبب زيادة إفراز حمض الفينيل آلانين في البول



# الصفات الوراثية

1 – الصفة المتنحية :.

هي الصفة التي تظهر عندما يحمل الفرد جينات متماثلة متنحية للصفة

2 – الصفة التنحية لن تظهر الصفة المتنحية على من لديهم أليل سائد واحد على الأقل

**الناقل** :. الشخص متخالف الجينات لأحد الاختلالات المتنحية

## مرض الكابتونيوريا

| المصطلح | مثال | التعريف |
|---|---|---|
| متماثل الجينات | نبات بازلاء نقية صفراء الحبوب طرازها الجيني YY، وأخرى خضراء الحبوب طرازها الجيني yy. | الكائن الحي الذي لديه أليلان متماثلان لصفة ما يُسمى متماثل الجينات لهذه الصفة. |
| متخالف الجينات | نبتة طرازها الجيني Yy قد تكون نبتة بازلاء صفراء الحبوب. | الكائن الحي الذي لديه أليلان مختلفان لصفة ما يُسمى متخالف الجينات لهذه الصفة. حين تكون الأليلات متخالفة الجينات، تظهر الصفة السائدة. |

- اختلال وراثي متنح . اكتشفه 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 .

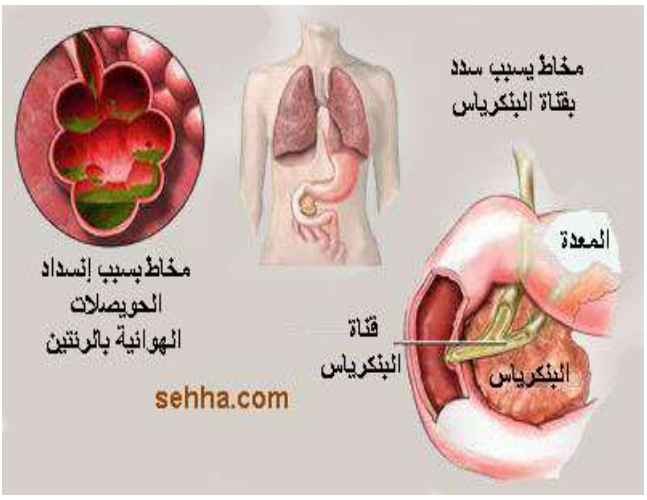
**لاحـظ أن**

- 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 .

# ثانياً :. التليف الكيسي

| التليف الكيسى | |
|---|---|
| الوصف و الأعراض | العلاج |
| ❖ أكثر الاختلالات الوراثية المتنحية شيوعا بين القوقازيين .<br>❖ يؤثر هذا المرض في الغدد المنتجة للمخاط وإنزيمات الهضم والغدد العرقية .<br>❖ نتيجة عدم امتصاص خلايا الجسم لأيونات الكلوريد وإفرازها مع العرق لا يخرج الماء خارج الخلايا مما يتسبب في إفراز مخاط كثيف .<br>❖ يغلق المخاط الكثيف قنوات البنكرياس ويعيق الهضم ويسد الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين .<br>❖ يتعرض مرضي التليف الكيسي للعدوى أكثر من غيرهم ... علل ... بسبب المخاط الكثيف المتراكم في رئاتهم . | ❖ لا يوجد علاج شافي حتى الآن .<br>العلاج الفيزيائي :<br>❖ تنظيف الرئتين من المخاط يوميا<br>❖ استخدام أدوية تقلل المخاط .<br>❖ استخدام بدائل لإنزيمات الهضم ( متممات إنزيمات البنكرياس ).<br>❖ إتباع أنظمة غذائية خاصة . |

## يصيب الجهاز الهضمي والتنفسي




**أولاً:. بالنسبة للجهاز الهضمي**

1- وظيفة البنكرياس

أ- إفراز الأنسولين تنظيم السكر

ب – يقوم بإفراز إنزيمات تهضم المواد الغذائية

2- المرضى المصابون البنكرياس لديهم ينتج الإنزيمات ولكن تكون ثقيلة ولا تصل للأمعاء

3- هذه الإنزيمات تبقى في البنكرياس وتسبب تلفه

# أعراض التليف الكيسي في الجهاز الهضمي

اسهال 2- انتفاخ

3- نقص تغذية 4- نقص حديد

# مشاكل التليف الكيسي في الجهاز التنفسي

1- السوائل تكون موجودة في الرئتين بشكل كثيف ولزج

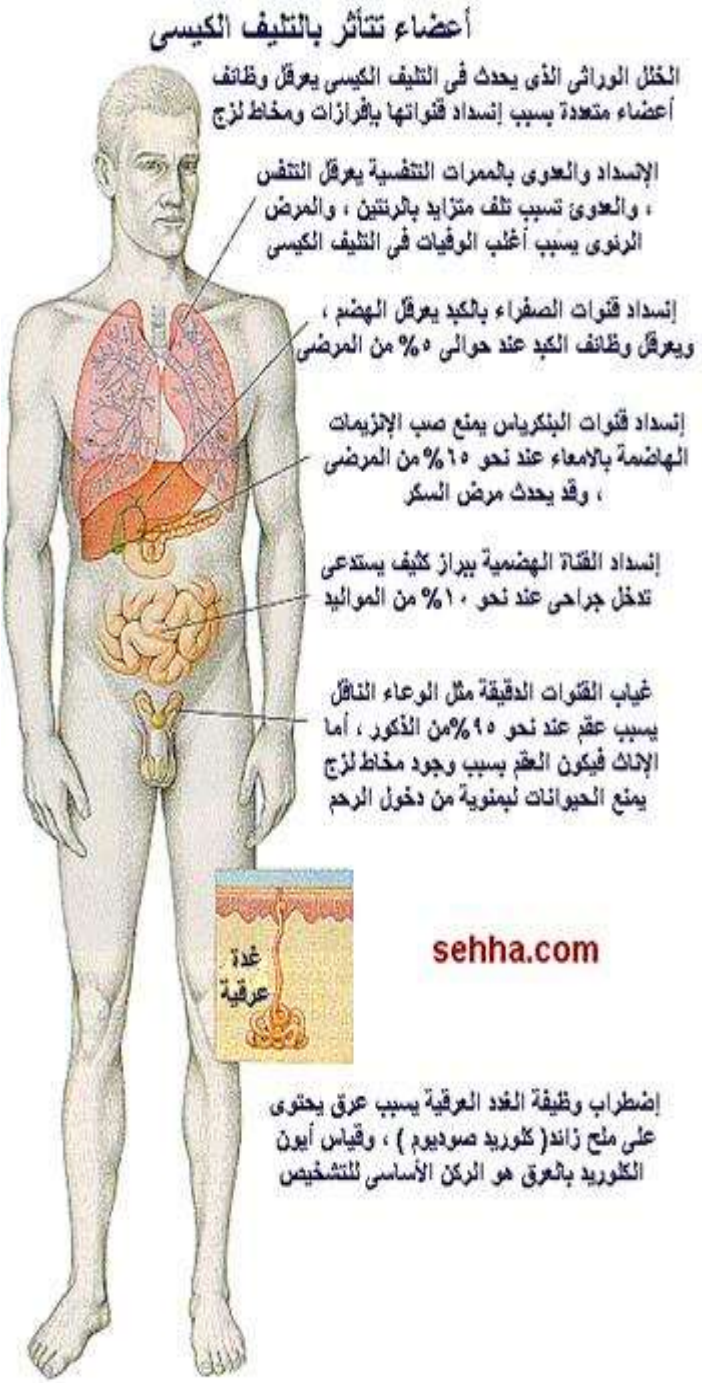
2- تنتقل الأملاح والسوائل داخل القصيبات الهوائية مم ينتج عنها التهابات متكررة

3- يؤثر على النمو على النمو ووظائف الرئة

4- لا يؤثر على مستوى الذكاء

5- يؤدي على سوء امتصاص الفيتامينات التي تذوب في الدهون مثل فيتامين A D

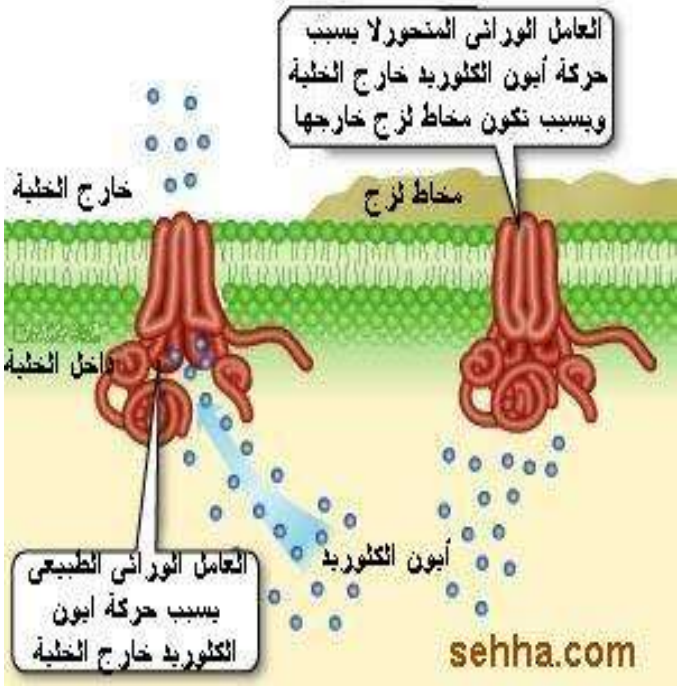
6- يوجد صعوبة في امتصاص المواد الغذائية فينتج عنه بطء وتأخر في النمو




# التشخيص

أ – عن طريق ملح الكلورايد

ب – تحليل DNA



# المهـــــاق ( الألبينيو ) عدو الشمس

| المهـــــاق | |
|---|---|
| الوصف و الأعراض | العلاج |
| ☒ اختلال وراثي متنحي يسبب غياب صبغ الميلانين من الجلد والشعر والعينين .<br>☒ يظهر شعر المصاب أبيض وجلده شاحب وبؤبؤ عينيه وردي .<br>☒ الشخص المصاب بالمهاق لديه مشكلات في الرؤية ... علل ... بسبب غياب صبغ الميلانين . | ☒ لا يوجد علاج حتى الآن .<br>☒ وقاية الجلد من الشمس ( الأشعة فوق البنفسجية ) والعوامل البيئية الأخرى .<br>☒ إعادة تأهيل الرؤية . |

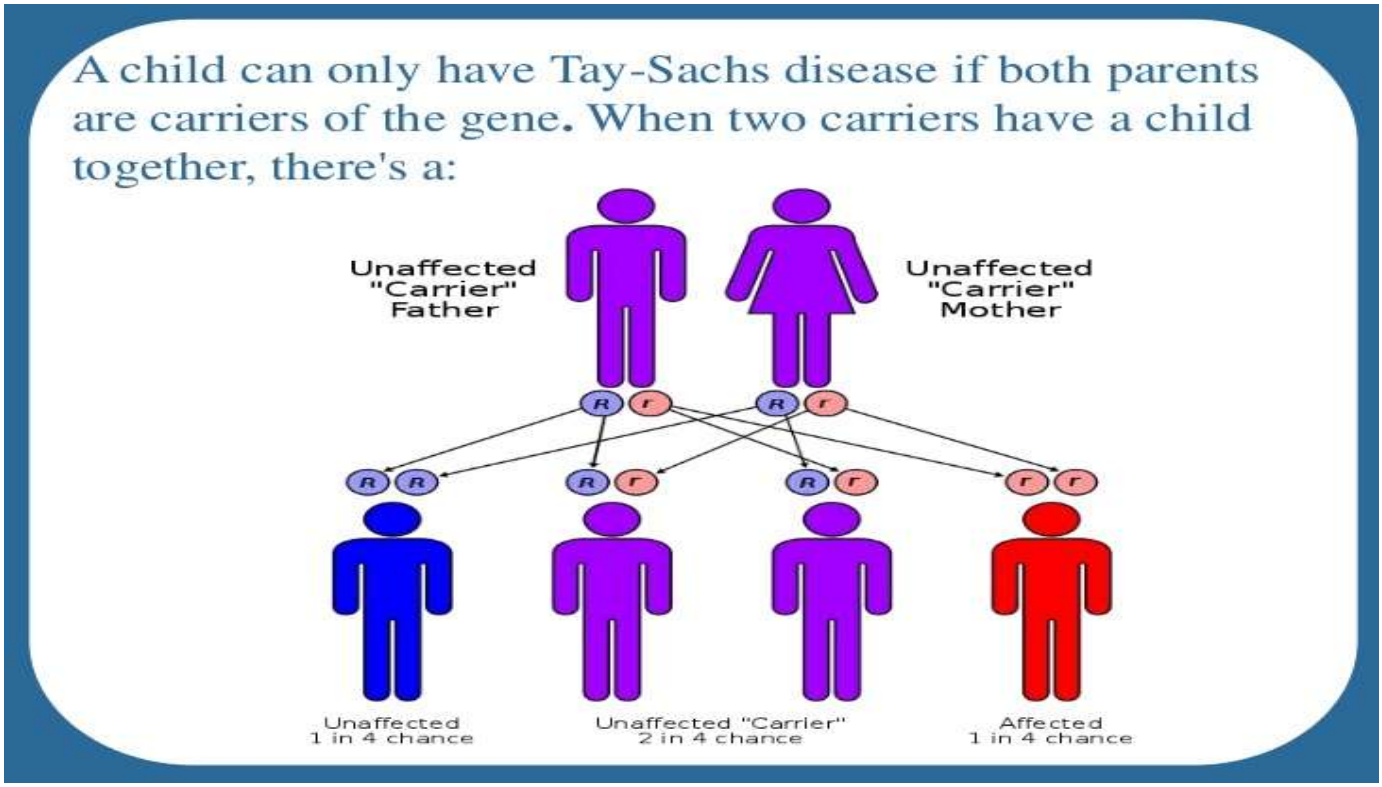
1 – ينتج بسبب نقص كمية الميلانين وهي مسئولة عن لون البشرةوالجلد والعينين

2 – يفرز الميلانين من خلايا موجودة في طبقات الجلد العميقة

3 – وأحياناً لون العيون زرقاء أوورديه بسبب غياب الصبغة في القزحية ويظهر اللون الأحمر بسبب الأوعية الدموية داخل العين

# مـــرض تاي – ساكس

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



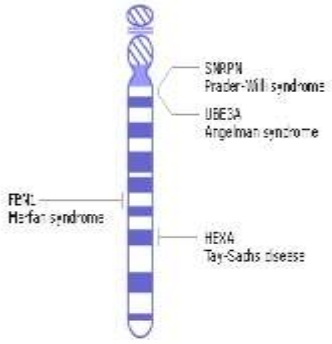

1- مرض وراثي متنحي أي يتطلب ظهوره أبوين حاملين للمرض

2- **يوجد جين المرض على الطرف الطويل للكروموسوم 15 في الخريطة الكروموسومية**

3- ينتشر عند بعض الناس في شرق أوروبا

4- ينتج عن غياب إنزيم Hexose Aminase الذي يحلل نوع من الأحماض الدهنية تسمى الجانجليوسايدز

5- مرض متنحي ( R جين سليم عدم ظهور المرض - r جين ظهور المرض )




أ- حامل الجين الواحد المسئول عن المرض Rr ← لايموت

ب- حامل الجينين المتنحيين المسئولين عن المرض rr ← يموت

## التغيرات الكيميائية لمرض التاي – ساكس

| الشخص تركيبه الجيني rr | الشخص تركيبه الجيني Rr |
|---|---|
| 1- يموت قبل البلوغ من ( 2-6 ) سنوات | 1- يعيش طبيعي |
| 2- يبدأ المرض بالتاثير بعمر 6 اشهر | 2- الإنزيم يعمل بشكل متوسط |
| 3- يعاني احياناً من العمى | 3- مظهر الشخص طبيعي |
| 4- يعاني من ضعف عام بسبب تدمير خلايا المخ | 4- يتكاثر |

## علل – يموت مريض تاي –ساكس قبل 6 سنوات

**بسبب نقص التفاعلات الكيميائية الحيوية التي تتطلب وجود إنزيم الهكسوس أمينيز**

# مـرض الجلاكتوسيميا

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

## معلومات إثرائية

1- يفرز إنزيم اللاكتيز من الأمعاء

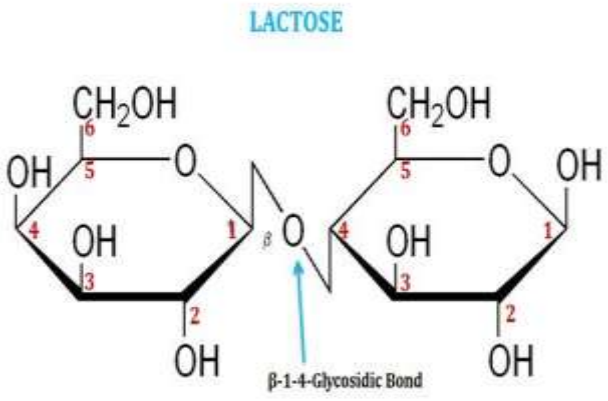
يتم اكمال هضم السكريات في الأمعاء

2- سكر اللاكتوز

سكر يوجد في الحليب ويتكون من نوعين

أ – الجلوكوز ب – الجالاكتوز

( مرتبطين برابطة كيميائية )




3- يقوم إنزيم اللاكتيز بالأمعاء بتكسير الرابطة بين الجلوكوز والجالاكتوز

لكي يسهل امتصاصهما في الأمعاء

4- عند المرضى يوجد مشكلة بإفراز إنزيم اللاكتيز

أ – نقصان إفراز إنزيم اللاكتيز ⟵ من عمر ( 2 سنة حتى البلوغ )

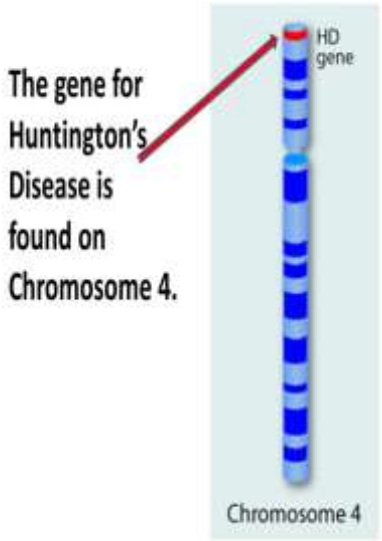
ب – لا يوجد إفراز للإنزيم ⟵ لأسباب جينية وراثية

ج – بسبب قص الأمعاء - مرض الأمعاء - تناول أودية

# الإختلالات الوراثية السائدة

| | مرض هنتجتون | عدم نمو الفضاريف [ القماءة ] |
|---|---|---|
| النوع | اختلال وراثي سائد . | |
| السبب | 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 . |
| الأعراض | تظهر أعراض هذا المرض بين سن ٣٠ إلي ٥٠ .<br>تشمل أعراضه الفقدان التدريجي لوظائف الدماغ وفقدان السيطرة علي الحركة والاضطرابات العاطفية . | يتميز المصاب بقصر الأرجل والأذرع والرأس الكبير.<br>يبلغ طول المصاب ٤ أقدام ويعيش حياة طبيعية .<br>يولد المصاب لأبوين متوسطي الطول وتعتبر هذه الحالة ناتجة عن طفرة جديدة أو تغير وراثي . |
| العلاج | لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن . | |

## أولاً :. مرض هنتنجتون




1- تصنع الخلايا بروتين هنتنجتون بناءاً على معلومات من الكروموسوم رقم 4

2- يزداد تكوين البروتين في الخلايا ويترسب في الخلايا ويؤذيها

3- هو مرض وراثي ذو صفة جسمية سائد يكفي لظهوره أليل واحد سائد فقط من احد الأبوين

4- تتضرر الخلايا العصبية في الدماغ

CAG. يسمى الجين المسئول عن المرض

5- تحدث في تسلسل متكرر يعرف باسم تكرار عددًا زائدًا من هذه التكرارات يؤدي إلى المرض. عادة ما يكون أكثر من 35 تكرارًا

6- ويؤثر المرض بشكل رئيسي على الدماغ والحبل الشوكي

7- وتوجد خلايا الدماغ غير الطبيعية بشكل رئيسي في المناطق التي تعيش في أعماق الدماغ والتي تتحكم في الحركة

# ثانياً :. عدم نمو الغضاريف ( القماءة )

1- السبب هو نقص هرمون النمو لذي يفرز من الغدة النخامية

2- لهرمون النمو مستقبلات في الجسم تؤدي إلى طول العظام

3- يوجد أمراض تؤثر على هرمون النمو

أ- خلل في إفراز هرمون النمو

ب -ورم بالغدة النخامية

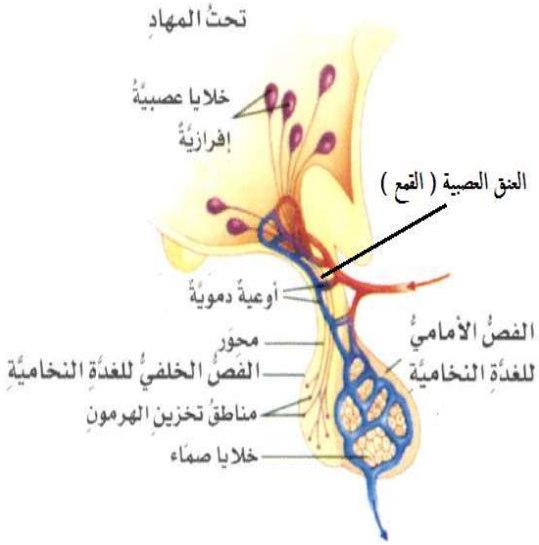
ج –خلل في غدة تحت المهاد

4- الأسباب

أ- مشاكل الغدة النخامية وهرمون النمو

ب – مشاكل الامتصاص بالجهاز الهضمي

ج – الأمراض والإضطرابات الوراثية

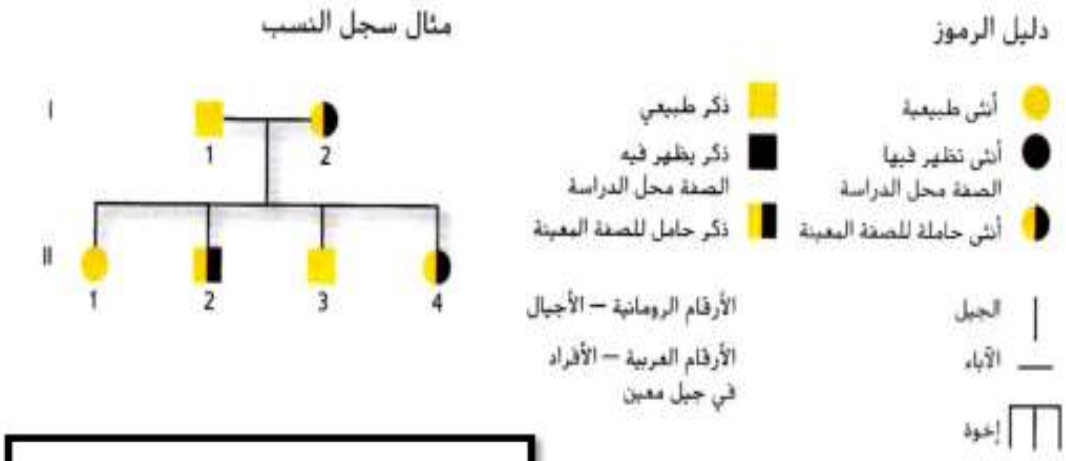


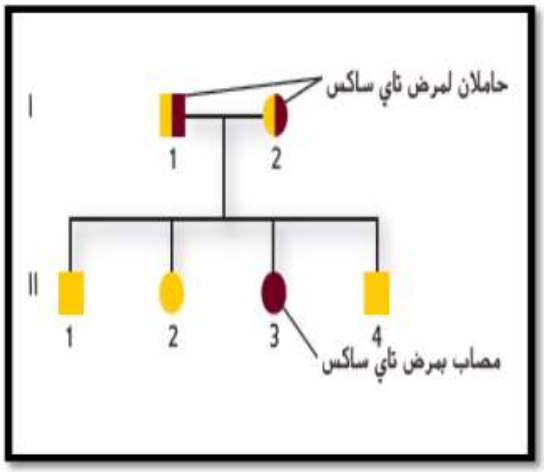
**الجدول 3-5 اختلالات وراثية سائدة في الإنسان**

| الاختلال | نسب الإصابة | السبب | الأثر | العلاج/الشفاء |
|---|---|---|---|---|
| مرض هنتجتون | 1 لكل 10,000 | اختلال في أحد الجينات يؤثر في الوظيفة العصبية. | • تدهور في الوظائف العصبية والعقلية.<br>• ضعف في القدرة على الحركة. | لا يوجد شفاء أو علاج إلا بإذن الله. |
| عدم نمو الغضروف | 1 لكل 25,000 | اختلال في الجين الذي يؤثر في نمو العظام. | • أذرع وسيقان قصيرة.<br>• رأس كبير. | لا يوجد شفاء إلا بإذن الله. |

## سجلات النسب :. هو تمثيل بياني يتتبع وراثة صفة معينة على مدى عدة أجيال

### سجل النسب




- شكل ( مخطط ) يتتبع وراثة صفة معينة علي مدي عدة أجيال .
- يمثل الذكور بالمربعات والإناث بالدوائر .
- الأفراد الذين تظهر عليهم الصفة تظلل رموزهم .
- الأفراد الذين لا تظهر عليهم الصفة لا تظلل 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 .

## سجل النسب لدراسة الاختلالات الوراثية المتنحية

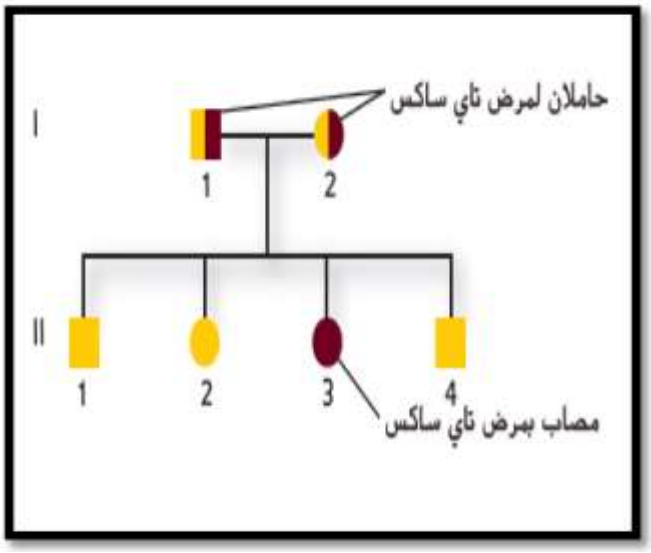
1- الأمراض المتنحية لكي تظهر في الأبناء لابد أن يكون كلا الأبوين حامل للمرض لأن يلزم لظهور الصفة أليلان أحدهما من الأب والأخر من الأم

2- من الصفات المتنحية

أ- التليف الكيسي ب – المهاق

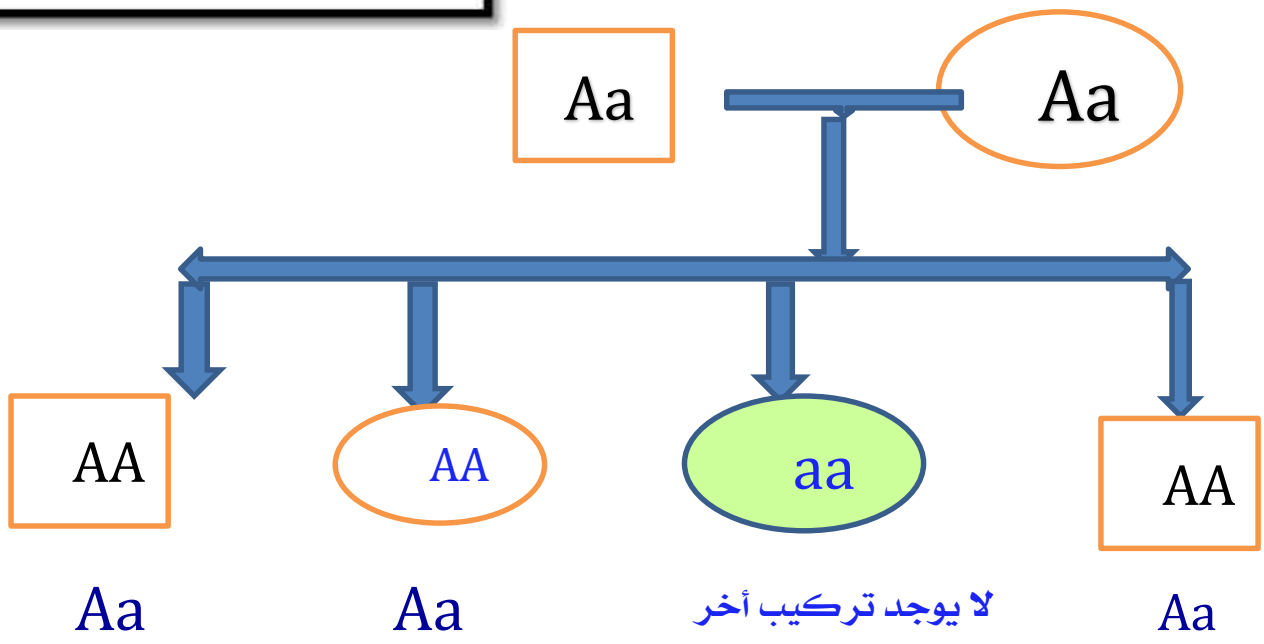
ب- مرض تاي ساكس ج – الجلاكتوسيميا

**مثال :.** تزوج رجل حامل لمرض تاي ساكس من سيدة حاملة للمرض حسب المخطط فسر سجل النسب موضحاً سبب الإصابة لبعض الأبناء دون البعض

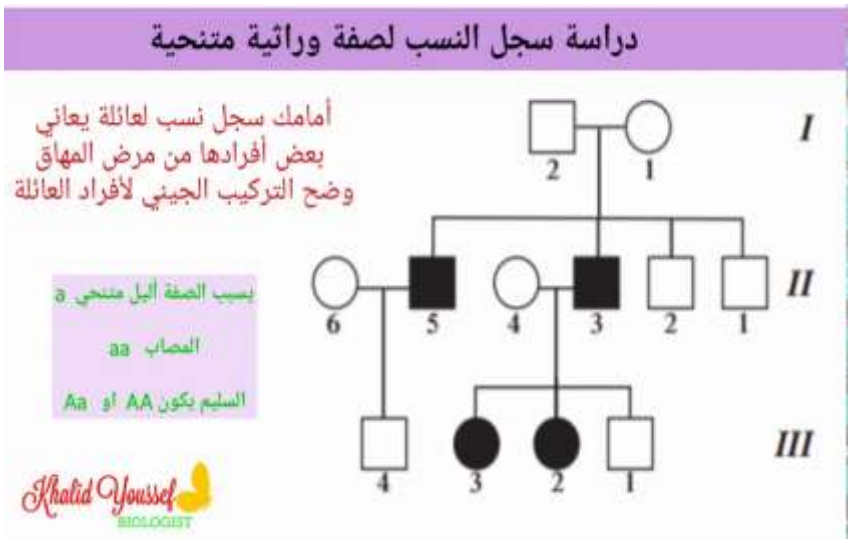


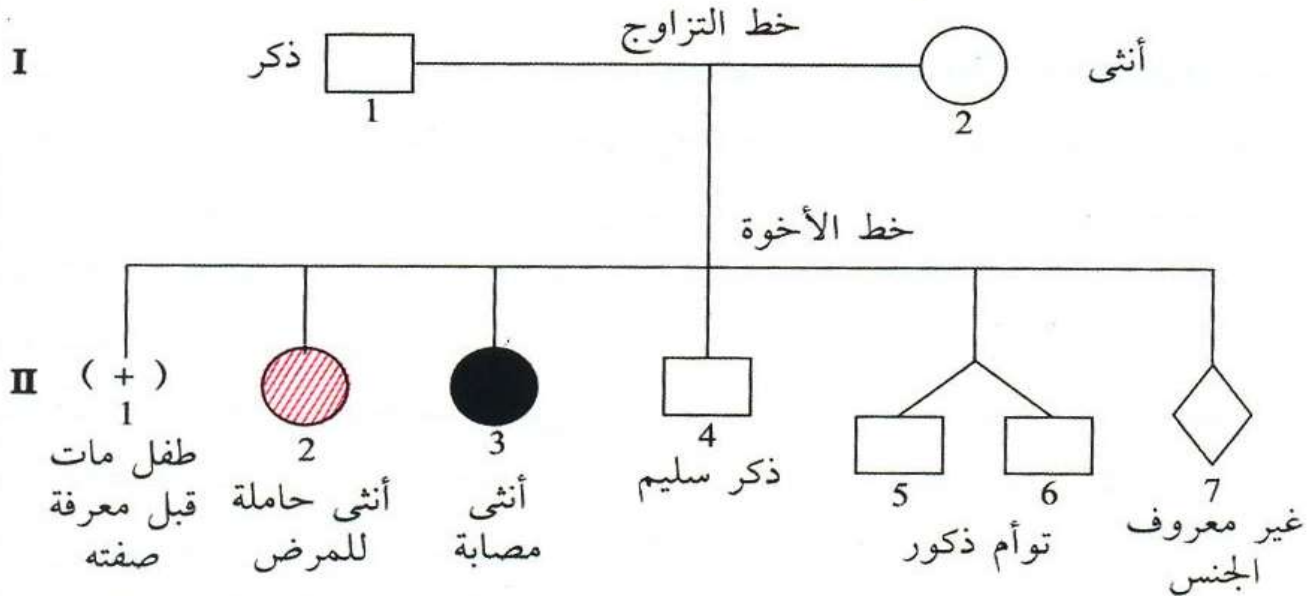

## التفسير

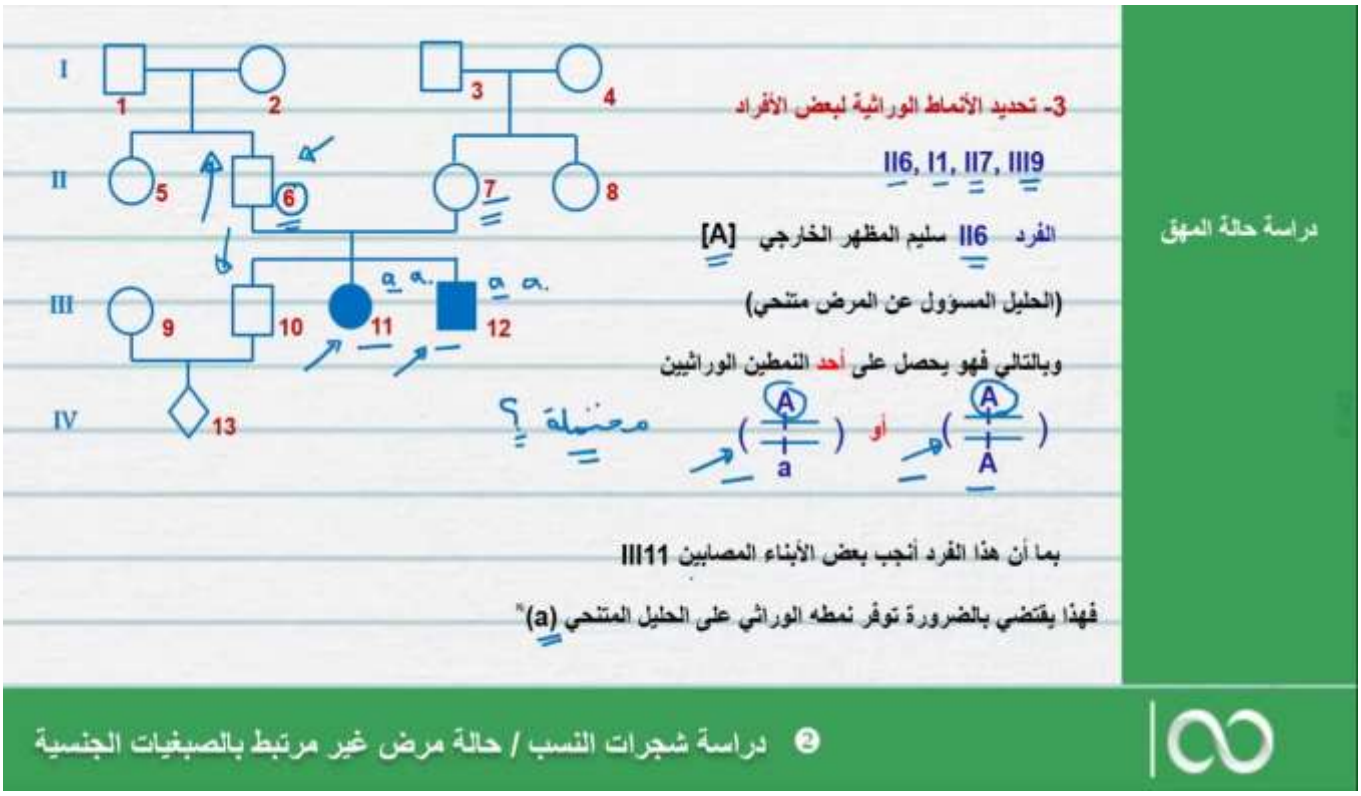
1- الأبوان حاملان للمرض فيكون التركيب الجيني لهم A a

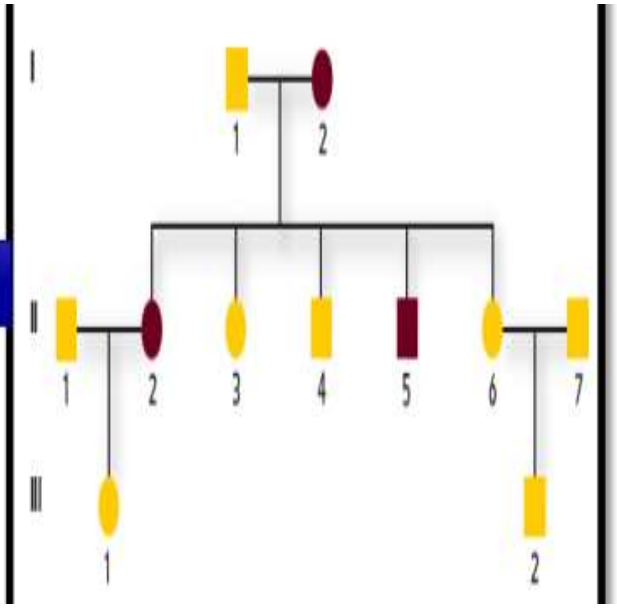



ملاحظات 1- الأبناء الذكور والإناث التي لم يظهر عليهم أعراض المرض من المحتمل أن يكون التركيب الجيني نقي ( AA ) أو ( Aa ) لأن الصفة متنحية





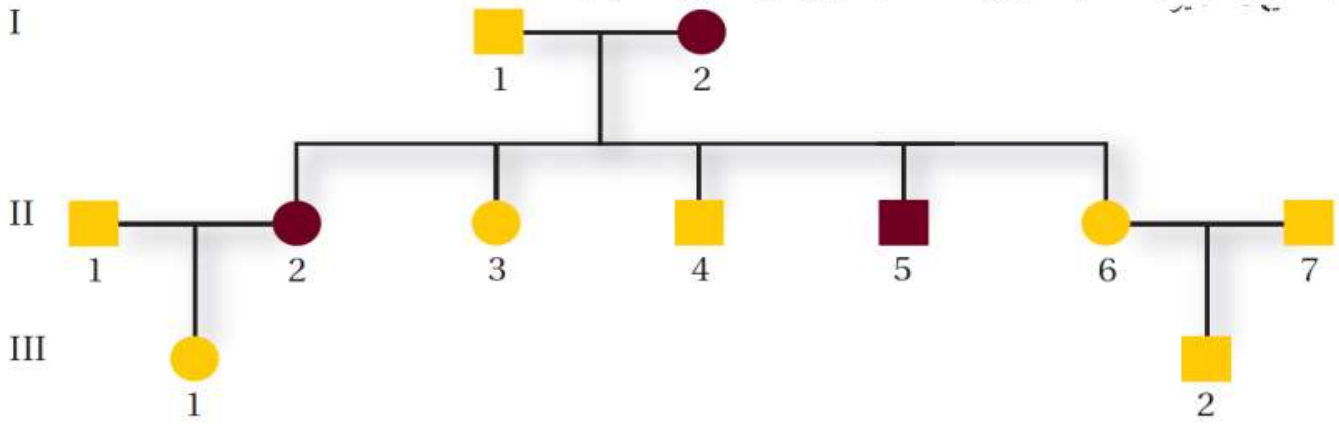

الشكل 3 يوضح سجل النسب وراثة اختلال سائد. لاحظ أن الآباء المصابين يمكنهم نقل جيناتهم (II2 وII5)، في حين أن الآباء غير المصابين لا ينجبون أبناء مصابين (III2).

# سجل النسب لدراسة الاختلال الوراثي السائد

## تحليل مخطط السلالة الثاني:

يُظهر مُخطّط السلالة أن المرض يتحكّم فيه أليل سائد ، فالأبوان أحدهما (الأم في الجيل I ) مصابه وهي غير متماثلة لأن بعض الأبناء لم يُصاب بالمرض.

والأم ( رقم 2 ) مصابه غير متماثلة لأن بنتها غير مُصابة.




## ملاحظات عند دراسة سجل النسب للاختلالات السائدة مثل

أ- تعدد الأصابع ب – مرض هنتنجتون ج – مرض عدم نمو الغضاريف ( القزامة)

من الشكل الأعلى نجدالآتي

1- أن الأم في الجيل الأول مصابة ( جيل الأباء )

والمسئول عن الإصابة أليل سائد ( A )

وتظهر الصفة بوجود أليل واحد سائد على الأقل

من المحتمل أن يكون التركيب الجيني نقي او هجين

2- الأب سليم يكون التركيب الجيني له ( aa )

3- يكون كل شخص سليم يحمل جينات متماثلة

4- نلاحظ من الشكل أن الأنثي رقم 2 في الجيل الأول ( I ) مريضة

من المحتمل أن يكون التركيب الجيني لها ( AA ) أو ( Aa )

5- نتأكد من أنها هجينة لعدم ظهور المرض لدى الأبناء 3 و 4 في الجيل الثاني

6- نلاحظ أن الأباء الغير مصابة ( 6 و7 في الجيل الثاني )

ينجبا أبناء غير مصابين

# تـوقــع الاختلالات

1- يتم توقع الاختلالات الوراثية في حالة الاحتفاظ بسجلات النسب للعائلات

2- تصعب دراسة علم الوراثة البشرية

لأن العلماء مرتبطين بالوقت والتربية الأخلاقية