الكروموسومات ووراثة الإنسان

نـــــواتج التعلم هي :

١/ تميز بين ترتيب ونمط مخطط الكروموسومات الطبيعي ومخطط الكروموسومات ذات العدد غير الطبيعي.

٢/تعرف وتصف دور القطعة الطرفية (التيلومير).

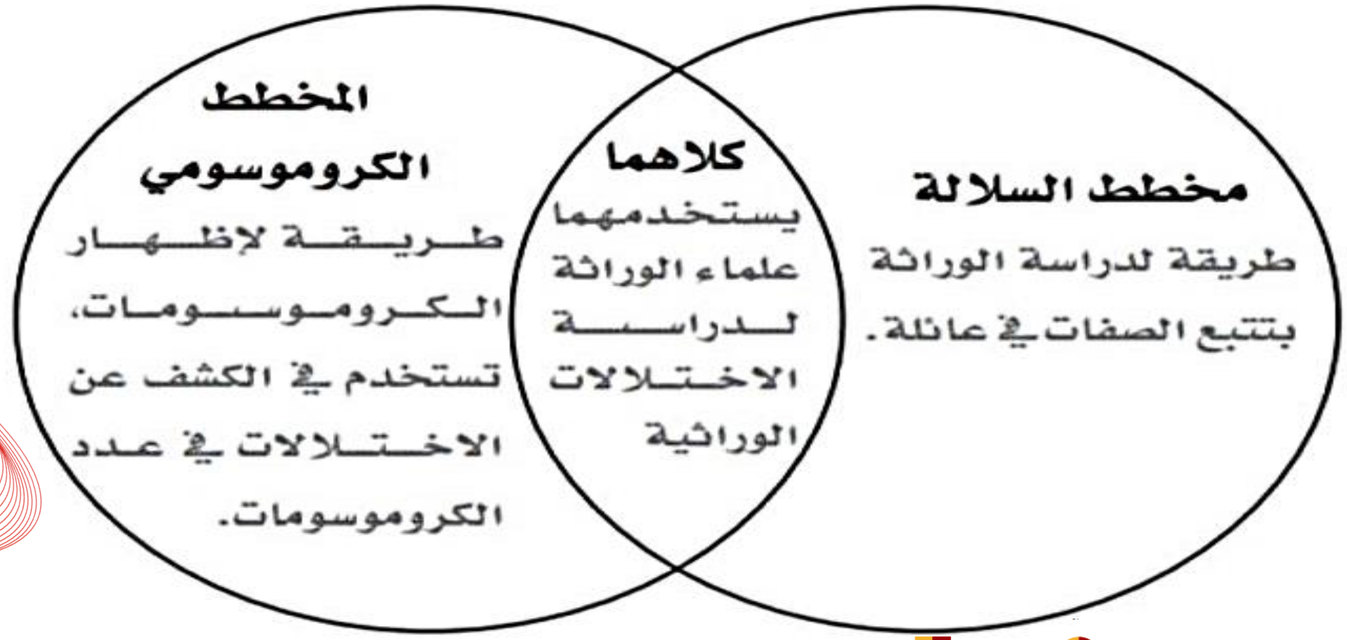
٣/تربط بين أثر عدم الانفصال مع متلازمة داون ومع أعداد الكروموسومات غير الطبيعية الأخر .

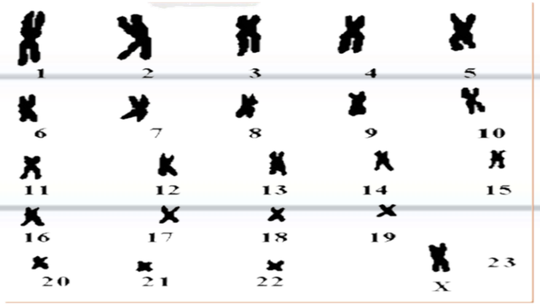
٤/تقوم مزايا وأخطار فحص الأجنة التشخيصي.

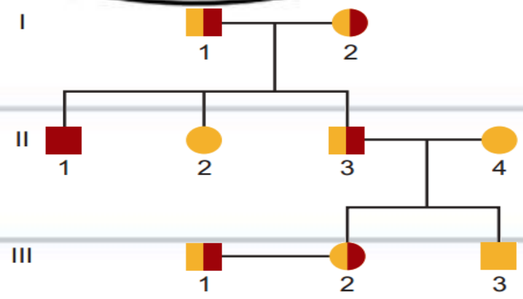
عفاف العتيبي

المخطط الكروموسومي

قارن *بين دراسات المخطط الكروموسومي ومخطط السلالة بكتابة خصائصهما في شكل فن.* اقبل الإجابات المعقولة جميعها.

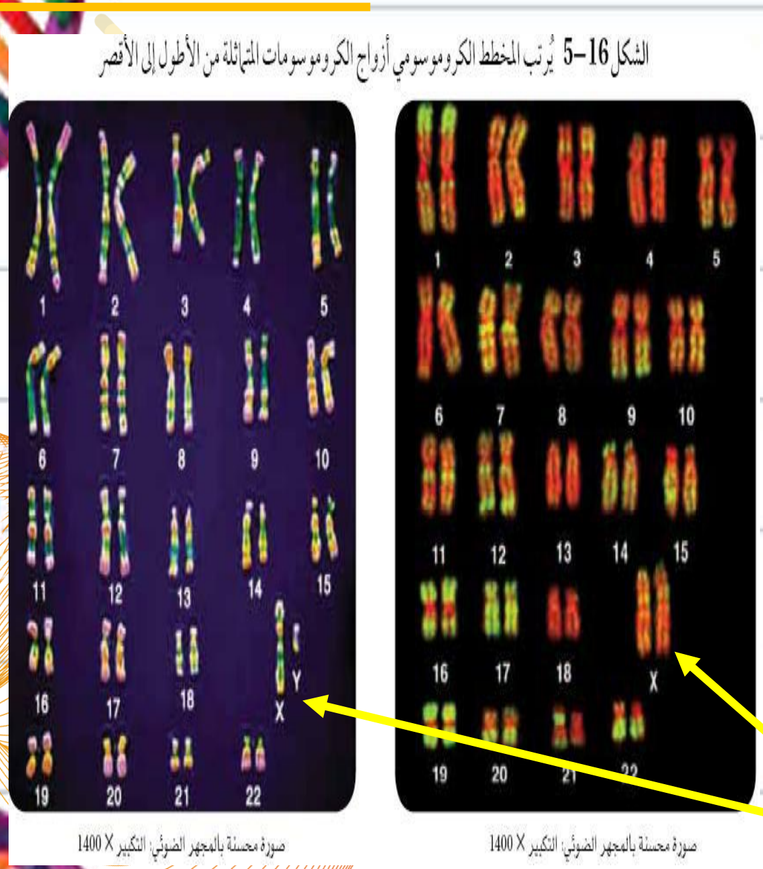






عفاف العتيبي

المخطط الكروموسومي



صورة محسنة بالمجهر الضوئي التكبير X 1400

صورة محسنة بالمجهر الضوئي التكبير X 1400

الشكل 16–5 يُرتب المخطط الكروموسومي أزواج الكروموسومات المتماثلة من الأطول إلى الأقصر

***المخطط الكروموسومي :**

هو رسم دقيق تترتب فيه الكروموسومات المتماثلة تنازلياً حسب حجمها .

- حيث يمكن التقاط صورة واضحة بالمجهر للكروموسومات عندما تتكثف في الطور الإستوائي ويصبح كل كروموسوم مكون من كروماتيدين شقيقين .

- لاحظ في المخطط الكروموسومي أن الـ ٢٢ زوج من الكروموسومات الجسمية متطابقة في الذكر والأنثى وزوج الكروموسومات الجنسية لا يتطابق .

عفاف العتيبي

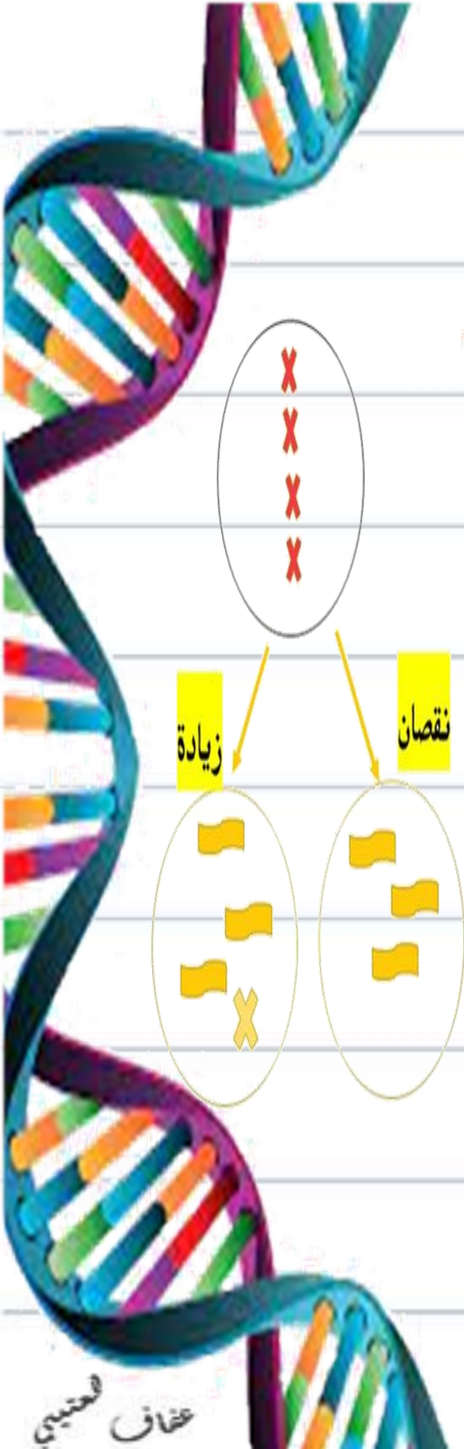
القطع الطرفية

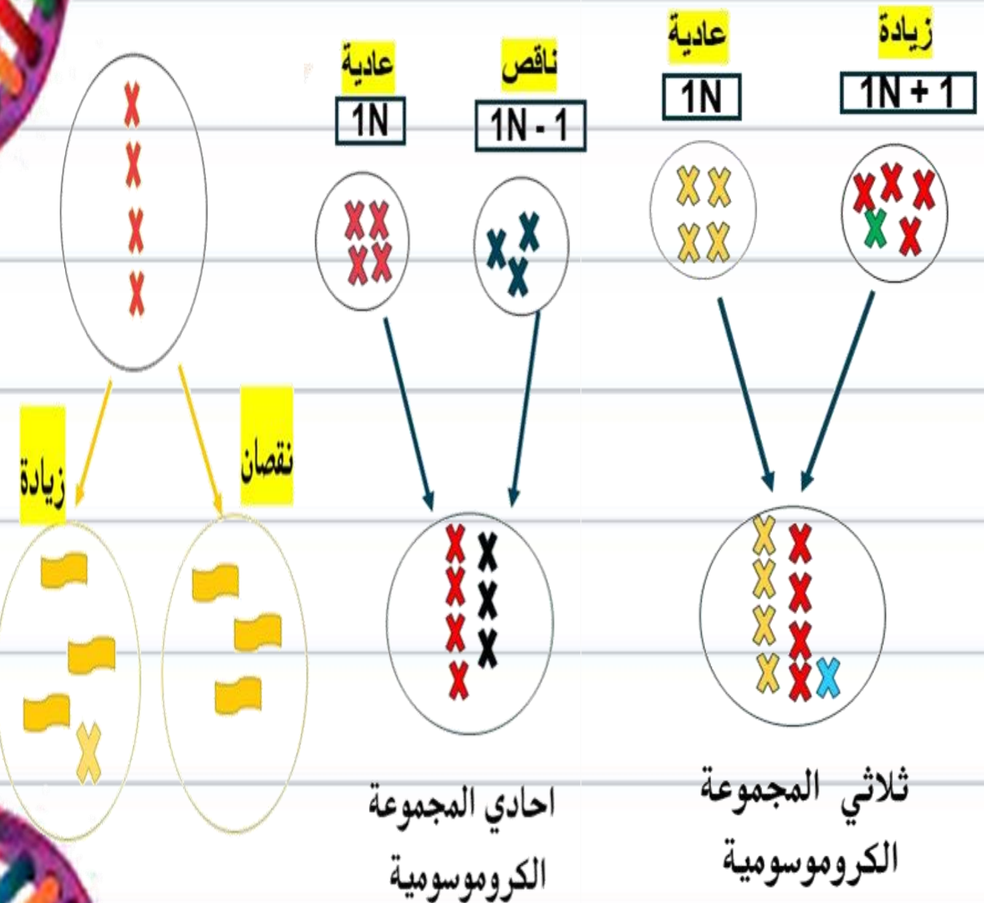
القطع الطرفية (التيلوميرات) : هي الأغطية الواقية التي تغطي أطراف الكروموسومات وتتكون من DNA مرتبط مع بروتين . هذه القطع الطرفية

وظيفتها :حماية من التأثيرات ولها دور في الشيخوخة والسرطان ذا صغرت الأغطية فإنها تودي إلى الشيخوخة

عفاف العتيبي

عدم انفصال الكروموسوم





*عدم انفصال الكروموسومات : هو أن لا تنفصل الكروماتيدات الشقيقة بالشكل الصحيح أثناء الانقسام الخلوي فتنتج أمشاج تحتوي على أعداد غير طبيعية من الكروموسومات .

- أما أن يحدث نقص أو زيادة لعدد الكروموسومات في الأمشاج المتكونه ، فعندما يخصب مشيج مشيجاً آخر تتكون اللاقحة التي تكون بالنسبة لذلك الزوج من الكروموسومات اما :

(ثلاثية المجموعة الكروموسومية أو أحادية المجموعة الكروموسومية) .

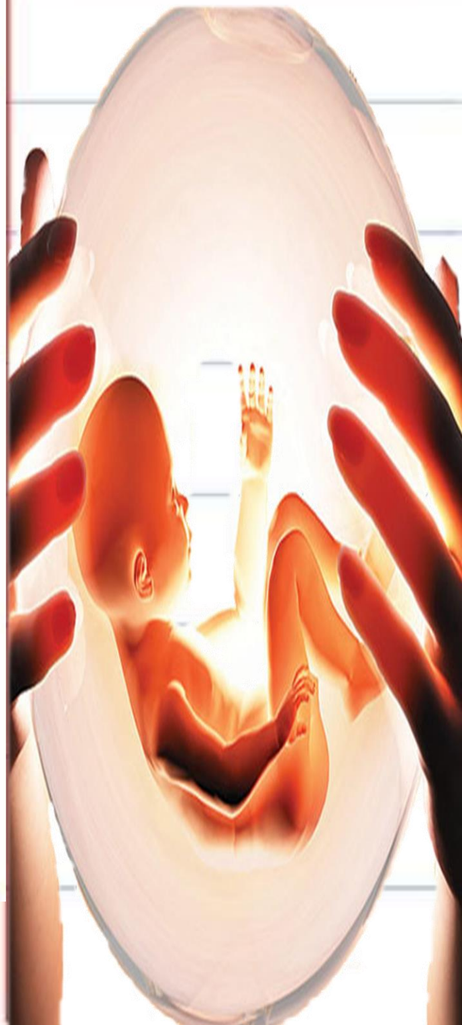
- عادة هذه الاختلالات تكون قاتلة .

عفاف العتيبي

عدم انفصال الكروموسوم الجسمية والجنسية

	متلازمة داون
يحدث	يحدث في كل من الإناث والذكور
سبب الإصابة	سببه اضافة كروموسوم جسمي إلى الزوج رقم ٢١ (ثلاثية المجموعة الكروموسومية)
تزداد الإصابة	مع تقدم الأم بالعمر
أعراضه	(تأخر عقلي - اضطراب قلبي - قوام قصير)

	مرض تيرنر وكلينفلتر
يحدث	يحدث تيرنر في الإناث وكلينفلتر الذكور
سبب الإصابة	تيرنر نقصان أحد الكروموسومات الجنسية فتصبح الانثى X بدلاً من XX كلينفلتر سببه زيادة كروموسوم Xالى الكروموسومات الجنسية فيصبح الذكر XXYبدلاً من XY
تزداد الإصابة	
أعراضه	تيرنر : لاتنضج عقيم –قصيرة القامة –تخلف عقلي كلينفلتر : عدم القدرة على البلوغ –عقم



الفحص الجنيني

الفحص الجنيني

هي الفحوصات التي تجري أثناء الحمل للأجنه لتتأكد من عدم وجود اختلالات وراثية لمعرفة أنواع الفحوصات وفوائدها .

الجدول 5–5	فحوصات جنينية	
الفحص	الفوائد	الأخطار
أخذ عينة من السائل الأمنيوني (الرهلي).	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص التشوهات الأخرى.	• عدم الراحة التي تشعر بها الأم. • احتمال ضئيل للعدوى. • خطر الإجهاض.
أخذ عينات من خملات الكوريون.	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص اختلالات وراثية معينة.	• خطر الإجهاض. • خطر العدوى. • خطر تعرض الجنين للتشوهات في الأطراف.
أخذ عينات من دم الجنين.	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثية. • اختبار مشكلات الدم في الجنين أو مستويات الأكسجين. • إمكانية إعطاء الأدوية للجنين قبل الولادة.	• خطر النزيف من مكان أخذ العينة. • خطر العدوى. • ربما يتسرب السائل الأمنيوني (الرهلي). • خطر موت الجنين.

عفاف العتيبي