

تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الكويتية



ياسر إبراهيم علي

الملف أرقام الكروموسومات وعلاقتها بالاضطرابات الجينية

[موقع المناهج](#) ⇨ [المناهج الكويتية](#) ⇨ [الصف الثاني عشر العلمي](#) ⇨ [علوم](#) ⇨ [الفصل الثاني](#)

روابط مواقع التواصل الاجتماعي بحسب الصف الثاني عشر العلمي



روابط مواد الصف الثاني عشر العلمي على تلغرام

[الرياضيات](#)

[اللغة الانجليزية](#)

[اللغة العربية](#)

[التربية الاسلامية](#)

المزيد من الملفات بحسب الصف الثاني عشر العلمي والمادة علوم في الفصل الثاني

تجميع صور المنهج	1
بنك اسئلة اللجنة المشتركة	2
اوراق عمل مع احابات الوراثة	3
احابة مذكرة	4
نموذج احابة	5

12

الأحياء



2025

الصف الثاني عشر

الجزء الثاني

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

الاضطرابات الجينية
وأرقام الكروموسومات والطفرة



سلسلة السهل الميسر

إعداد: أ/ ياسر إبراهيم علي



الاضطرابات الجينية وأرقام الكروموسومات والطفرة

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



تابع: الاضطرابات الجينية وأرقام الكروموسومات والطفرة

ملاحظات	الصفة الوراثية (المرض)	رقم الكروموسوم
طفرة كروموسومية تركيبية	طفرة انتقال روبرتسوني	21
طفرة كروموسومية عددية (تثالث كروموسومي)	متلازمة داون	
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.	- يحتوي على 225 جين تقريباً - وعلى حوالي 48 مليون زوج من النيوكليوتيدات - يحمل جين مسؤول عن مرض تصلب النسيج العضلي (لوجيهريج)	
طفرة كروموسومية تركيبية	طفرة انتقال روبرتسوني	22
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.	يحتوي على أكثر من 545 جين مختلف وعلى حوالي 51 مليون زوج من النيوكليوتيدات - يحتوي على بعض الجينات المهمة للمحافظة على الصحة يتضمن أليل يسبب شكلاً من أشكال اللوكميا وآخر مرتبط بداء تليف النسيج العصبي	
طفرة كروموسومية عددية (تثالث كروموسومي)	طفرة زيادة (العين القضيبيية لذبابة الفاكهة)	
طفرة كروموسومية عددية (وحيد كروموسومي)	متلازمة كلاينفلتر $44 + XXY$	X
عدم فاعلية الكروموسوم X	متلازمة تيرنر $44 + X$	
أمراض مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات متنحية	عصا الطبل - جسم بار - لون فرو القطط مرض عمى الألوان - نزف الدم (الهيموفيليا) - مرض وهن دوشين العضلي	
أمراض مرتبطة بالجنس ناتجة عن أليلات سائدة	مرض الكساح المقاوم لفيتامين D	
يعبر عنها عند الذكور فقط	فرط إشعار صوان الأذن الجينات على الكروموسوم تسمى جينات هولاندريك	



الاضطرابات الجينية (الأمراض)

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 اللاحقة 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 اللاحقة)

المرض	السبب	الأعراض الرئيسية
الفينيل كيتونوريا يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 12	نقص انزيم " فينيل ألانين هيدروكسليز " 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 باتباع نظام غذائي يحتوي على كمية أقل من " الفينيل ألانين "
البله المميت يحمل الأليل على الكروموسوم رقم 15	نقص نشاط إنزيم " هيكسوسامينيداز " الذي يعمل على تكسير مادة " الجانجليوسايد " الدهنية	يتراكم " الجانجليوسايد " 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 الدحجة	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.



تابع: الاضطرابات الجينية (تابع الأمراض)

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 وأحياناً إلى نزيف داخلي
وهن دوشين العضلي	خلل في أليل يتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات	غالباً 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 .