



تم تحميل الملف
من موقع **بداية**



للمزيد اكتب
في جوجل



بداية التعليمي

موقع بداية التعليمي كل ما يحتاجه الطالب والمعلم
من ملفات تعليمية، حلول الكتب، توزيع المنهج،
بوربوينت، اختبارات، ملخصات، اختبارات إلكترونية،
أوراق عمل، والكثير...

حمل التطبيق





www.iem.edu.sa

5-3

الكروموسومات ووراثة الإنسان Chromosomes and Human Heridity

الأهداف

- تميزين ترتيب ونمط مخطط الكروموسومات الطبيعي ومخطط الكروموسومات ذات العدد غير الطبيعي.
- تصف دور القطعة الطرفية (التيلومير).
- تربط بين أثر عدم الانفصال مع متلازمة داون ومع أعداد الكروموسومات غير الطبيعية الأخرى.
- تقوم مزايا وأخطار فحص الأجنة التشخيصي.

الفكرة الرئيسية يمكن دراسة الكروموسومات باستخدام المخطط الكروموسومي. **الربط مع الحياة** إذا فقدت إحدى قطع الألعاب الضرورية لعمل لعبة ما فربما لا تستطيع اللعب بها؛ لأن القطعة المفقودة مهمة. وكذلك فإن للكروموسوم المفقود تأثيراً قوياً في المخلوق الحي.

المخطط الكروموسومي Karyotype

لا تتضمن دراسة المادة الوراثية دراسة الجينات فقط، بل يدرس العلماء أيضاً الكروموسومات الكاملة باستعمال صور للكروموسومات المصبوغة خلال الطور الاستوائي؛ حيث تحدد الأشرطة bands المصبوغة الأماكن المتشابهة على الكروموسومات المتماثلة. يتكثف كل كروموسوم على نحو كبير ويصبح مكوناً من كروماتيدين شقيقين في أثناء الطور الاستوائي من الانقسام المتساوي، تترتب فيه الكروموسومات المتشابهة في صورة أزواج قصيرة فتعطي صورة مجهرية تسمى **المخطط الكروموسومي karyotype**. يحوي الإنسان 23 زوجاً من الكروموسومات سواء أكان ذكراً أم أنثى، كما في الشكل 16-5. لاحظ أن الـ 22 زوجاً من الكروموسومات الجسمية متطابقة معاً، في حين أن زوج الكروموسومات الجنسية لا يتطابق.

مراجعة المفردات

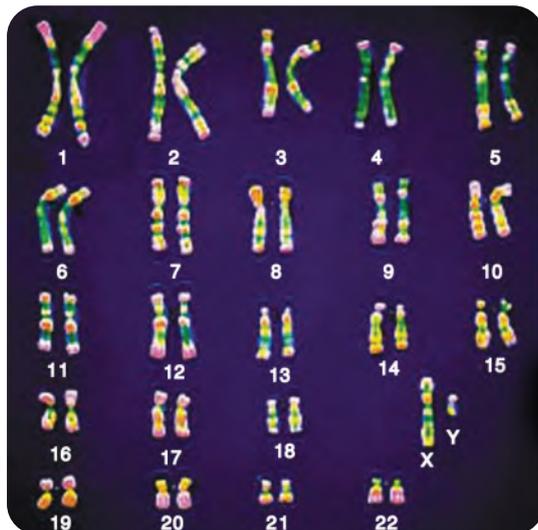
الانقسام المتساوي: عملية تحدث داخل نواة الخلية المنقسمة، وتشمل الطور التمهيدي، والاستوائي، والانفصالي، والنهائي.

المفردات الجديدة

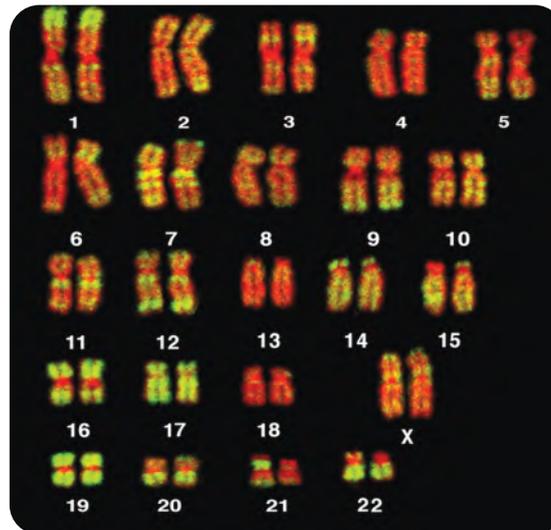
المخطط الكروموسومي
القطع الطرفية (التيلوميرات)
عدم انفصال الكروموسومات

الشكل 16-5 يُرتب المخطط الكروموسومي أزواج الكروموسومات المتماثلة من الأطول إلى الأقصر. ميز. أي كروموسومين يترتبان بشكل منفصل ومغاير لأزواج الكروموسومات الأخرى؟

الكروموسومات X و Y



صورة محسنة بالمجهر المركب: التكبير × 1400



صورة محسنة بالمجهر المركب: التكبير × 1400

القطع الطرفية (التيلوميرات) Telomeres

اكتشف العلماء أن أطراف الكروموسومات لها أغطية واقية تسمى **القطع الطرفية (التيلوميرات) telomeres**. تتكون هذه الأغطية من DNA مرتبط مع بروتينات. وهي تحمي تركيب الكروموسوم. وقد اكتشف العلماء أنه قد يكون للقطع الطرفية دور في الشيخوخة ومرض السرطان.

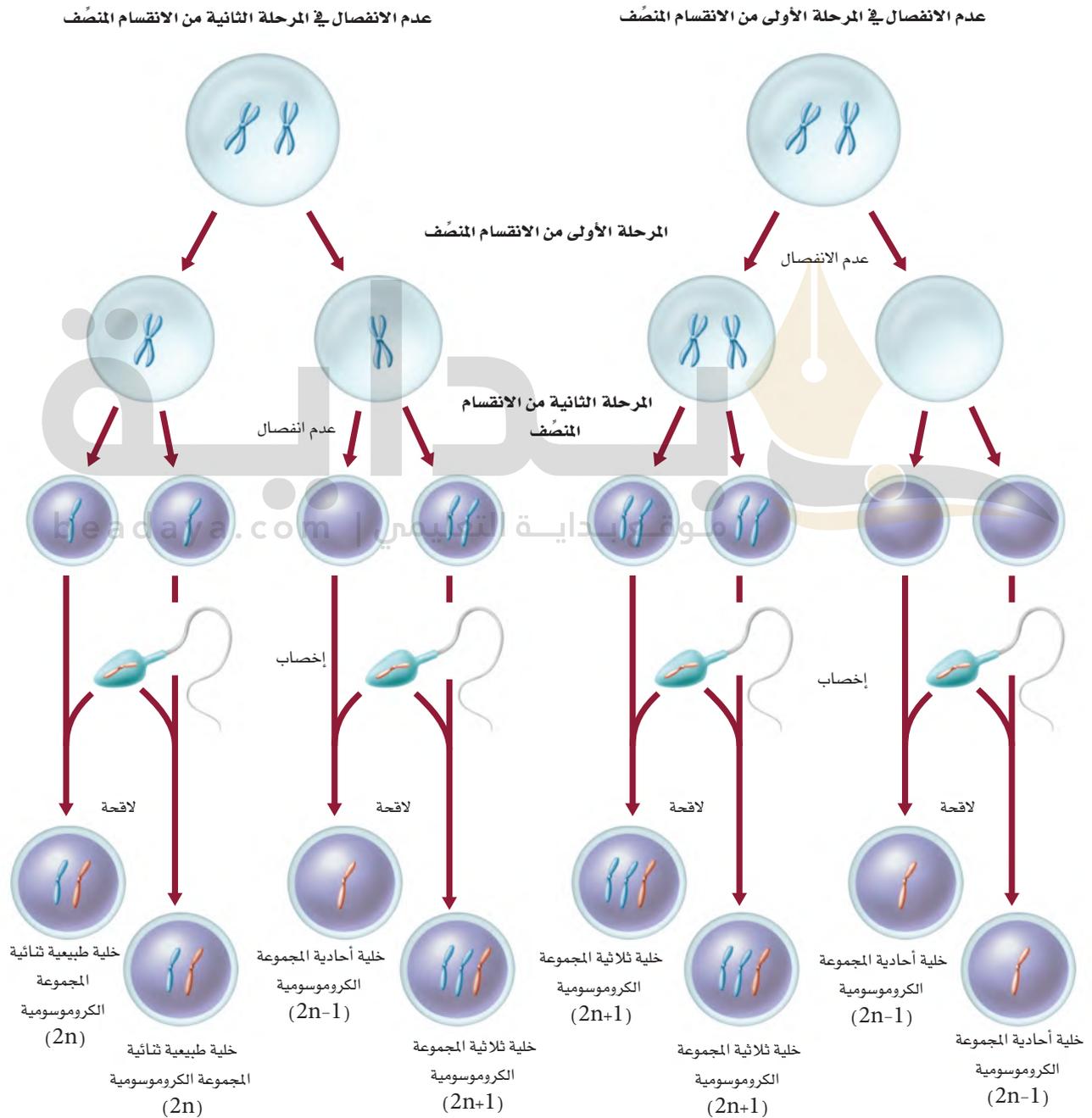
عدم انفصال الكروموسومات Nondisjunction

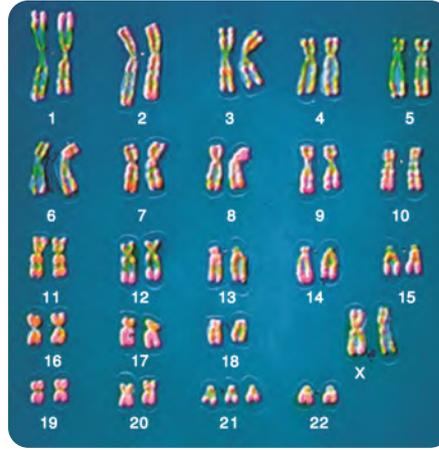
تنفصل الكروموسومات خلال انقسام الخلية إلى كروماتيدات، ويتجه كل كروماتيد من الكروماتيدات الشقيقة نحو أقطاب الخلية. وبذلك تحصل كل خلية جديدة على العدد الصحيح من الكروموسومات. ويسمى الانقسام الخلوي الذي تفشل فيه الكروماتيدات الشقيقة في الانفصال بعضها عن بعض بصورة صحيحة **عدم الانفصال nondisjunction**. إذا لم تنفصل الكروموسومات بعضها عن بعض خلال المرحلة الأولى أو الثانية من الانقسام المنصف، كما في الشكل 17-5، فإن الأمشاج الناتجة لا تحصل على العدد الصحيح من الكروموسومات. وعندما يُخصَّب أحد هذه الأمشاج مشيخًا آخر فإن الأفراد الناتجين لن يحووا العدد الصحيح من الكروموسومات. لاحظ أن عدم الانفصال يمكن أن ينتج عنه نسخ إضافية من كروموسومات معينة أو نسخة واحدة فقط من كروموسوم معين. وتسمى الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من ثلاثة كروموسومات من النوع نفسه ثلاثية المجموعة الكروموسومية trisomy. بينما تسمى الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من كروموسوم واحد فقط أحادية المجموعة الكروموسومية monosomy. وقد يحدث عدم الانفصال في أي مخلوق حي تتكون أمشاجه بالانقسام المنصف. وفي الإنسان يرتبط الاختلال في عدد الكروموسومات باختلالات بشرية خطيرة، وغالبًا ما تكون قاتلة.

Nondisjunction

عدم الانفصال

الشكل 17-5 قد تنتج الأمشاج التي تحوي أعدادًا غير طبيعية من الكروموسومات بسبب عدم انفصالها في أثناء الانقسام المنصف. تنتج الكروموسومات البرتقالية في هذا الرسم عن أحد الأبوين. أما الكروموسومات الزرقاء فتنتج عن الأب الآخر.





الشكل 18-5 يتميز الشخص المصاب بمتلازمة داون بوجود أعراض مميزة، ويظهر في الشكل مخطط كروموسومي يبين وجود ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21.

ويحدث عدم انفصال الكروموسومات في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية كالآتي:

عدم انفصال الكروموسومات الجسمية

Autosomal chromosomes nondisjunction

تعد متلازمة داون Down syndrome أحد أقدم الاختلالات الكروموسومية المعروفة، وتنتج عادة عن إضافة كروموسوم إلى زوج الكروموسومات رقم 21. لذا تسمى متلازمة داون عادة ثلاثية المجموعة الكروموسومية 21. ادرس المخطط الكروموسومي لطفل مصاب بمتلازمة داون، الشكل 18-5، ولاحظ أن لديه ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21؛ حيث تشمل أعراض الإصابة بمتلازمة داون خصائص مميزة للوجه، كما في الشكل 18-5، وقوامة قصيرة، واضطرابات قلبية، وتخلفاً عقلياً.

تزداد نسبة الولادات المصابة بمتلازمة داون بتقدم عمر الأم. وقد أظهرت الدراسات أن أخطار الإصابة بمتلازمة داون تزداد نحو 6% عند الأمهات اللاتي تزيد أعمارهن على 45 سنة.

عدم انفصال الكروموسومات الجنسية

Sex chromosomes nondisjunction

يحدث عدم الانفصال في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية. وبعض آثار عدم انفصال الكروموسومات الجنسية في الإنسان موضحة في الجدول 4-5.

عدم الانفصال في الكروموسومات الجنسية						الجدول 4-5	
OY	XYY	XXY	XY	XXX	XO	XX	الطراز الجيني
							مثال
يسبب الوفاة	ذكر سليم أو طبيعي إلى حد كبير	ذكر مصاب بمتلازمة كلينفلتر	ذكر طبيعي	أنثى طبيعية تقريباً	أنثى مصابة بمتلازمة تيرنر	أنثى طبيعية	الطراز الشكلي

لاحظ أن الفرد المصاب بمتلازمة تيرنر لديه كروموسوم جنسي واحد فقط. وتنتج مثل هذه الحالة عن إخصاب مشيج بآخر لا يحوي كروموسوم X.

الفحص الجنيني Fetal Testing

قد يرغب بعض الأزواج الذين يشكّون في أنهم ربما يحملون اختلالات وراثية معينة في إجراء فحص جنيني. كما قد يرغب الأزواج الكبار في العمر أيضًا في معرفة الحالة الكروموسومية لجنينهم الذي ينمو؛ حيث تتوفر فحوص مختلفة الأنواع لمراقبة كل من الأم والطفل.

فحوص جنينية		الجدول 5-5
الأخطار	الفوائد	الفحص
<ul style="list-style-type: none"> • عدم الراحة التي تشعر بها الأم. • احتمال ضئيل للعدوى. • خطر الإجهاض. 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص التشوهات الأخرى. 	أخذ عينة من السائل الأمنيوني (الرهلي).
<ul style="list-style-type: none"> • خطر الإجهاض. • خطر العدوى. • خطر تعرض الجنين للتشوهات في الأطراف. 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص اختلالات وراثية معينة. 	أخذ عينات من خملات الكوريون.
<ul style="list-style-type: none"> • خطر النزيف من مكان أخذ العينة. • خطر العدوى. • ربما يتسرب السائل الأمنيوني (الرهلي). • خطر موت الجنين. 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثية. • اختبار مشكلات الدم في الجنين أو مستويات الأكسجين. • إمكانية إعطاء الأدوية للجنين قبل الولادة. 	أخذ عينات من دم الجنين.

تجربة 2 - 5 | موقع بداية التعليمي | beadaya.com

استقص طرائق عمل علماء الوراثة

كيف يدرس العلماء وراثة الإنسان؟ إن الطرائق التقليدية المستعملة لدراسة وراثة النبات والحيوانات والمخلوقات الحية الدقيقة ليست مناسبة أو مستعملة مع الإنسان؛ فمخطط السلالة هو أحد الأدوات التي تفيد في دراسة الوراثة في الإنسان. وسوف تختبر في هذه التجربة طريقة أخرى يستعملها علماء الوراثة، وهي أخذ عينات من الجماعة البشرية.

خطوات العمل

1. املا بطاقة السلامة في دليل التجارب العملية.
2. صمّم جدول بيانات بحسب تعليمات معلمك.
3. أجر دراسة مسحية عن صفة انحناء الإبهام في مجموعتك.
4. أجر دراسة مسحية لمجموعتك عن صفات أخرى يحددها معلمك.
5. اجمع بيانات الصف، وحلّل الصفة التي درستها في الجماعة. ثم حدّد الصفات السائدة والصفات المتنحية.

التحليل

1. فسر البيانات. ما الدليل (الأعداد) الذي بحثت عنه لتحديد ما إذا كانت الصفة التي درستها سائدة أم متنحية؟
2. التفكير الناقد. كيف يمكن التحقق من أنك تعرفت الصفات السائدة والصفات المتنحية بصورة صحيحة؟ فسر لماذا قد تخطئ في تعرّف صفة ما؟

الربط مع الصحة يمكن أن يوفر العديد من الفحوص الجينية معلومات مهمة للأبوين وللطبيب. يصف الجدول 5-5 أخطار وفوائد بعض الفحوص الجينية المتوافرة. وعلى الأطباء أن يراعوا الكثير من العوامل قبل إجراء مثل هذه الفحوص. وهناك في العادة احتمال ضئيل للخطر في كل فحص. ولا ينصح الطبيب بفحوص قد تعرض حياة الأم أو الجنين للخطر. لذا فعند اعتماد أي فحوص جينية، يحتاج الطبيب إلى معرفة المشكلات الصحية السابقة للأم والجنين كذلك. وعند تحديد نوع الفحص الجيني المطلوب من قبل الطبيب والأهل يجب مراقبة صحة الأم وصحة الجنين عن كثب في أثناء عملية الفحص.

التقويم 3-5

الخلاصة

- مخطط الكروموسومات هو صور دقيقة للكروموسومات.
- تنتهي أطراف الكروموسومات بغطاء يسمى القطعة الطرفية (التيلوميرات).
- يؤدي عدم الانفصال إلى أمشاج تحوي عددًا غير طبيعي من الكروموسومات.
- تنتج متلازمة داون عن عدم الانفصال.
- تتوافر فحوص تستخدم في تحديد احتمال الإصابة بالاختلالات الوراثية والكروموسومية.

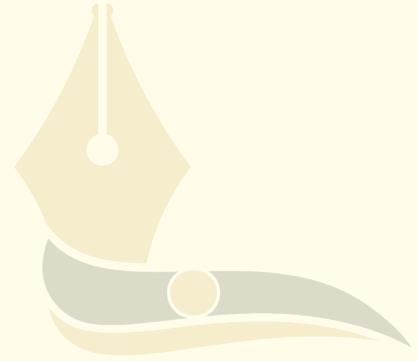
فهم الأفكار الرئيسية

1. **الفكرة الرئيسية** لخص. كيف يمكن أن يستعمل العلماء مخطط الكروموسومات في دراسة الاختلالات الوراثية؟
2. لخص دور القطع الطرفية.
3. وضح. ارسم مخططًا يوضح آلية حدوث عدم الانفصال خلال الانقسام المنصف.
4. حلل. كيف يمكن لقطع مفقودة من الكروموسوم X أو Y أن تمثل مشكلة كبيرة في الذكور أكثر من فقدها من أحد كروموسومات X في الإناث؟

التفكير الناقد

5. صمم مخطط كروموسومات لأنثى لديها $2n=8$ ، وتوجد مجموعة ثلاثية الكروموسومات في الكروموسوم 3.
6. استنتج. ما المزايا المحتملة لفحص الجنين؟ وما الأخطار؟
7. **الكتابة في علم الأحياء** أجر بحثًا حول نتائج أخرى لعدم الانفصال، عدا ثلاثية المجموعة الكروموسومية لكروموسوم رقم 21. اكتب فقرة تتعلق بنتائج بحثك.

الإجابة في الصفحة التالية



التقويم 3-5

1. لتحديد جنس الفرد، وهل عدد الكروموسومات صحيح، أم هناك نقص أو زيادة في المادة الكروموسومية.
2. تحمي تركيب الكروموسوم. وقد يكون للقطع الطرفية دور في الشيخوخة ومرض السرطان.
3. يجب أن توضح الرسوم فهماً لعملية عدم الانفصال.
4. يحصل الذكور على كروموسوم X واحد وكروموسوم Y؛ لذا من الممكن أن تحوي القطع المفقودة جينات حيوية قاتلة. أما الإناث اللواتي لديهن كروموسوما X، فإن القطع المفقودة في كروموسوم X قد يُعوضها كروموسوم X الآخر.
5. يجب أن تشير الإجابات إلى فهم المخطط الكروموسومي.
6. المزايا = اكتشاف الاختلالات الوراثية، الأخطار = يهتم تعرض الجنين للخطر.
7. يجب أن توضح الكتابات فهم الطلاب لعملية عدم انفصال الكروموسومات.