تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الإماراتية

*للحصول على أوراق عمل لجميع الصفوف وجميع المواد اضغط هنا

https://almanahj.com/ae

* للحصول على أوراق عمل لجميع مواد الصف الثاني عشر العام اضغط هنا 12/ae/com.almanahj//:https

* للحصول على جميع أوراق الصف الثاني عشر العام في مادة علوم ولجميع الفصول, اضغط هنا

https://almanahj.com/ae/12science

* للحصول على أوراق عمل لجميع مواد الصف الثاني عشر العام في مادة علوم الخاصة بـ الفصل الأول اضغط هنا

https://almanahj.com/ae/12science1

* لتحميل كتب جميع المواد في جميع الفصول للـ الصف الثاني عشر العام اضغط هنا grade12/ae/com.almanahj//:https

* لتحميل جميع ملفات المدرس أكرم زكي إبراهيم اضغط هنا

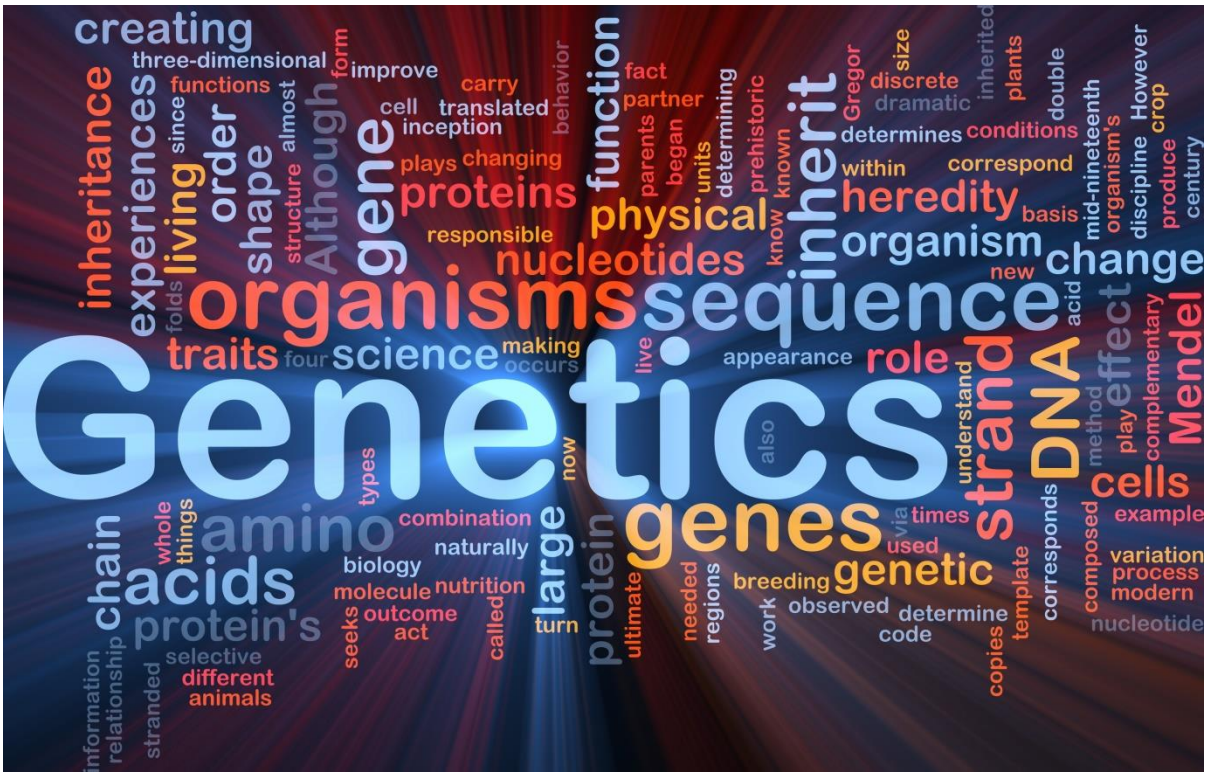
للتحدث إلى بوت المناهج على تلغرام: اضغط هنا bot_almanahj/me.t//:https

Emirates Private School

مدرسة الإمارات الخاصة

مجلس أبوظبي للتعليم
Abu Dhabi Education Council
Education First التعليم أولاً

# الوراثة المُعَقَّدة والوراثة البشرية




إعداد : أكرم زكي إبراهيم

idp IELTS edexcel advancing learning, changing lives The College Board SAT AdvancED UNIVERSITY of CAMBRIDGE International Examinations

# الاختلالات الوراثيـــــــــــة

**الحامل للصفة** : هو فرد غير متماثل الجينات لصفة (أو خلل وراثي) يتحكّم فيها أليل متنحي.

**الصفة الوراثية النقية (مُتماثل الجينات)** : مخلوقٌ حيّ لديه جينان متقابلان متشابهان لصفة معينة يسمى نقي لتلك الصفة الوراثية (بذور البازلاء الخضراء yy ، والصفراء النقية YY ).

**الصفة الوراثية الغير نقية (غير مُتماثل الجينات "خليط")** : مخلوقٌ حيّ لديه جينان متقابلان مختلفان لصفة معينة يسمى غير نقي لتلك الصفة الوراثية (بذور البازلاء الصفراء الغير نقية YY).

## الاختلالات الوراثية المتنحية

### التليف الكيسي Cystic fibrosis

1. **الوصف** : يتعطّل الجين المسئول عن تكون بروتين غشائي فلا يتم امتصاص أيون الكلوريد ولا ينتشر الماء عبر غشاء الخلية إلى الخارج.
2. **الأثر** : ① إفراز مخاط كثيف ② فشل الجهاز الهضمي والتنفسي ③ انسدادات الممرات التنفسية الهضمية.
3. **العلاج** : ① لا يوجد علاج حتى الآن ② تنظيف دوري "يومي" لمخاط الرئتين ③ دواء يُقلِّل المُخاط ④ تناول مُتمِّمات إنزيمات البنكرياس.

### مرض الكابتونيوريا "البول الأسود" Alkaptonuria

1. **الوصف** : يغيب الجين المسئول عن إنتاج إنزيم هوموجينتيزات أوكسيديز ، فلا يتحلل حمضي التايروسين والفينيل أمين ويتراكم حمض هوموجينتيزات أوكسيديز في الدم والبول.
2. **الأثر** : ① بول أسود ② أمراض المفاصل والعظام ③ اصفرار الجلد والعينين.
3. **العلاج** : ① لا يوجد علاج حتى الآن ② جرعات من فيتامين C ③ حمية غذائية بتقليل تناول البروتين والامتناع عن تناول ما يحوي حمضي التايروسين والفينيل آلانين.

### مرض المهاق Alpinism

1. **الوصف** : يغيب الجين tyrosinase-related albinism المسئول عن إنتاج مادة الميلانين الملونة للبشرة والشعر والقزحية.
2. **الأثر** : ① انعدام اللون في الجلد والشعر والعينين ② تلف الجلد بفعل الأشعة فوق البنفسجية UV ③ مشكلات في الرؤية.
3. **العلاج** : ① لا يوجد علاج حتى الآن ② وقاية الجلد من الشمس وعوامل البيئة ③ إعادة تأهيل الرؤية

## مرض الجلاكتوسيميا Galactosaemia

1 **الوصف :** يغيب الجين المسئول عن إنتاج إنزيم جالاكتوز 1-فوسفات يوديل ترانسفراز GALT فلا يتم أيض الجالاكتوز إلى جلوكوز.

2 **الأثر :** ① إعاقات عقلية ② تضخم الكبد ③ فشل كلوي ④ إعتام عدسة العين ⑤ عيوب في النطق ⑥ إسهال .

3 **العلاج :** ① لا يوجد علاج حتى الآن ② اعتماد حمية غذائية تخلو من اللاكتوز والجلاكتوز.

## مرض تاي ساكس Tay-Sachs Disease

1 **الوصف :** يغيب الجين Hexooraminidase المسئول عن تكسير الجانجليوسايد المهم في التواصل العصبي ، وانعدام تكسيره يجعله يتراكم في الخلايا العصبية فيقتلها.

2 **الأثر :** ① قصور عقلي ② فقد السمع والبصر ③ الوفاة قبل سن الخامسة.

3 **العلاج :** ① لا يوجد علاج حتى الآن ② أدوية وبرامج تغذية تُقلل الأعراض حتى الوفاة.

# الاختلالات الوراثية السائدة

## مرض هنتنجتون HD

1 **الوصف :** خلل في جين سائد على الكروموسوم 4 يتسبب في تكرارات للكودون CAG ويصبح قاتل عن تكراره 40 مرة، حيث ينتج حمض أمينوجلوتامين الي يتراكم في خلايا المخ.

2 **الأثر :** ① تدهور الوظائف العقلية ② ضعف القدرة على الحركة ③ قصر مدى العمر.

3 **العلاج :** ① لا يوجد علاج حتى الآن ② أدوية مُضادة للاكتئاب ③ علاج كلامي وفيزيائي وظيفي لتقليل الأعراض.

## مرض عدم نمو الغضاريف "القماءة" Achondroplasia

1 **الوصف :** خلل في جين سائد المُؤَثِّر في نمو العظام فيضطرب تكلس الغضاريف ويمنع تحولها لعظام.

2 **الأثر :** ① الطول لا يتجاوز أربعة أقدام (120cm) ② قِصَر وغلظ الأصابع والأذرع والأرجل ③ كبر حجم الرأس.

3 **العلاج :** ① لا يوجد علاج حتى الآن ② جراحات تلطيفية لإزالة التشوهات.

# مُخَطَّط السُلالة "سِجِّل النَّسَب"

**مخطط السلالة : شكل يَتَتَبَّع وراثة صفة مُعينة في عائلة لعدة أجيال**

**يستخدم مجموعة من الرموز والأشكال**

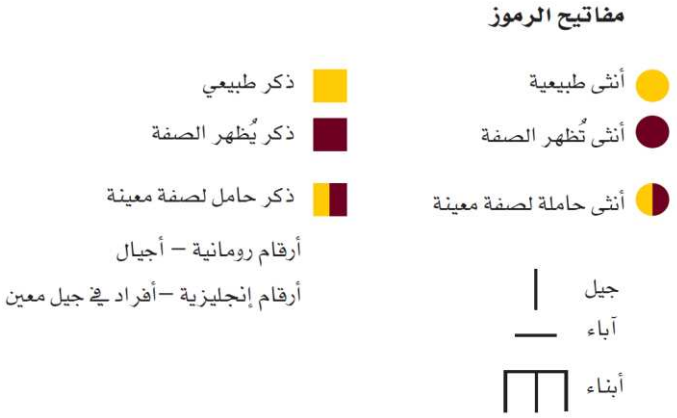
**الذكر يمثَّل بمربع (غير مظلل عند غياب الصفة ومظلل عند وجود الصفة ونصف مظلل في حالة كونه حامل للصفة).**

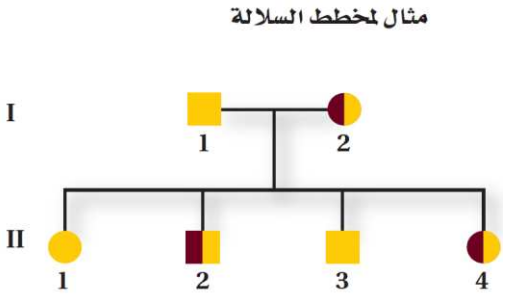
**الأنثى تُمثَّل بدائرة (غير مظللة عند غياب الصفة ومظللة عند وجود الصفة ونصف مظللة في حالة كونها حاملة للصفة).**

**الخط الأفقي بين هذه الأشكال يعني آباء**

**تُرَقَّم الأجيال بأرقام رومانية** I, II, III, IV, V, VI, VII, .....

**ترَقَّم الأفراد من اليسار لليمين بترتيب الولادة** 1, 2, 3, 4, 5, 6, .....

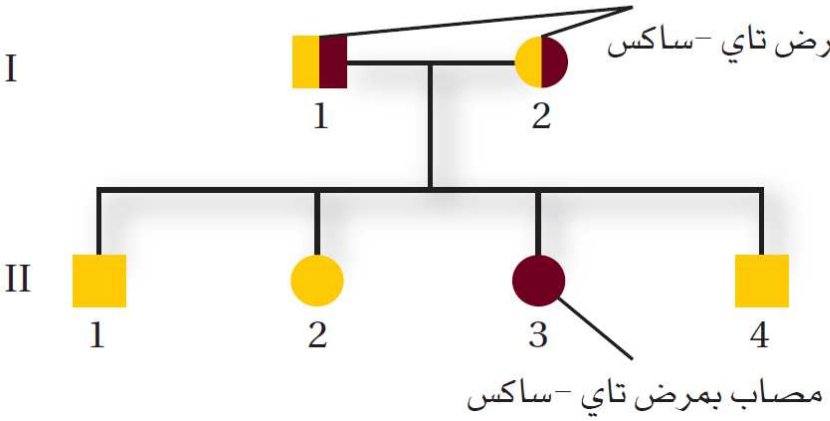



## أهمية تحليل مخطط السلالة

1. **استنتاج الطرز الجينية : يمكن بملاحظة الطرز المظهرية لأفراد العائلة تحديد الطرز الجينية لها.**
2. **استنتاج النمط الوراثي : تحليل مخطط السلالة يحدد الطراز الجيني ومنه يمكن تحديد نمط الوراثي هل هو سائد أم متنحي ، وأي أنماط أخرى.**
3. **استنتاج الاختلالات : تحليل مخطط السلالة الجيد للعائلة يحدد الاختلالات الوراثية الموجودة والمُحتَمَلة .**

## تحليل مخطط السلالة




**الأول:**

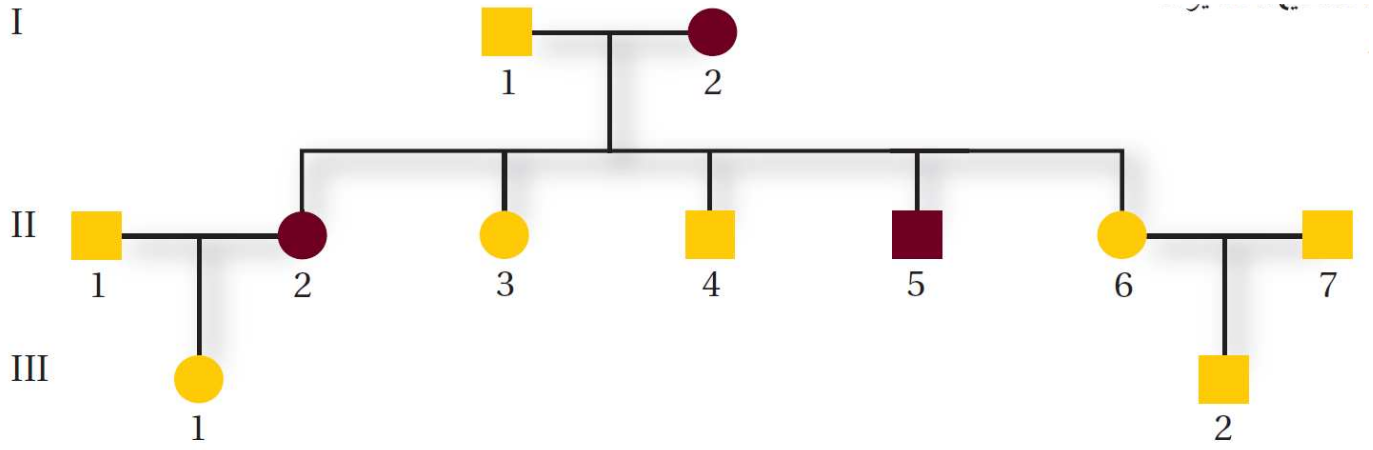
**يُظهر مُخَطَّط السلالة أن المرض يتحكَّم فيه أليل متنحي ، فالأبوان كلاهما سليم (حامل للصفة) وأن أحد**

الأبناء (البنت رقم 3) تجمع فيها الأليلين المتنحيين وظهر عليها المرض

## تحليل مخطط السلالة الثاني:

يُظهر مُخَطَّط السلالة أن المرض يتحكَّم 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.



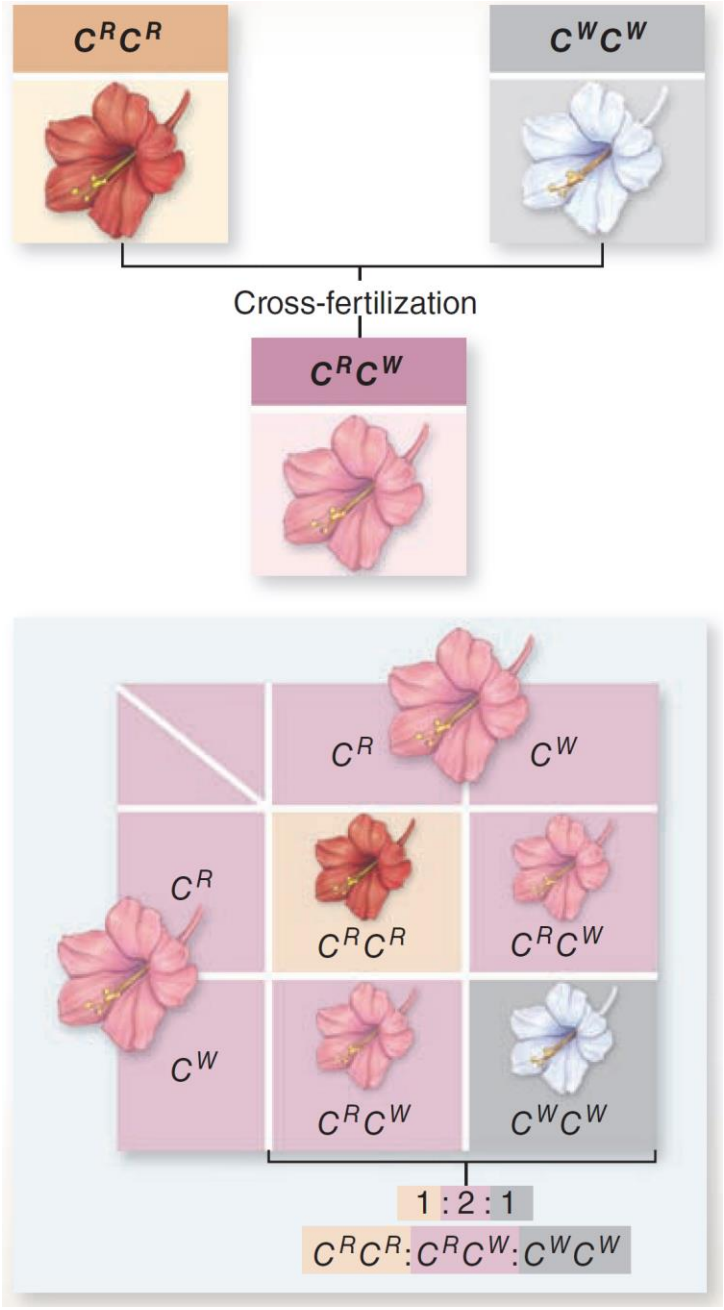
# الأنماط الوراثية المُعَقَّدة

## السيادة غير التامة

**السيادة غير التامة** : حالة وراثية لا يسود فيها الليل على بديله ، وعند اجتماع الأليلين المتضادين تظهر صفة وسطية يختلط فيها عمل الأليلين.

مثال لون الزهور في نبات شب الليل :

| | |
|---|---|
| لون الأزهار أبيض | $C^WC^W$ |
| لون الأزهار أحمر | $C^RC^R$ |
| لون الأزهار وردي | $C^RC^W$ |




**الجيل الأول :**

**الطراز الجيني** $C^RC^W$ ٪100

**الطراز المظهري** وردي ٪100

**الجيل الثاني :**

| | | | |
|---|---|---|---|
| **الطراز الجيني** | $C^WC^W$ | $C^RC^W$ | $C^RC^R$ |
| | ٪25 | ٪50 | ٪25 |
| **الطراز المظهري** | أبيض | وردي | أحمر |

# السيادة المُشتَرَكة

**السيادة المُشتَرَكة** : حالة وراثية لا يسود فيها الليل على بديله ، وعند اجتماع الأليلين المتضادين تظهر صفة جديدة لا يختلط فيها عمل الأليلين.

**مثال فصيلة دم AB :**

ففيها يعمل الأليل $I^A$ على تكوين مولِّد ضد A على سطح خلية الدم الحمراء.

ويعمل الأليل $I^B$ على تكوين مولِّد ضد B على سطح خلية الدم الحمراء أيضًا.

**مثال أنيميا الخلايا المنجلية :**

مرض يتحكَّم فيه أليلان ، عند اجتماع الأليلين المتنحيين تصبح كل الخلايا المنجلية تتسبب في عدم نقل الأكسجين بفاعلية وانسداد الأوعية الدموية بهذه الخلايا وتوقف الدرة الدموية في الأوعية الدموية الصغيرة.

الأفراد الغير متماثلة تمتلك خلايا طبيعية وخلايا منجلية ولا تظهر عليهم مشاكل ويعيشون حياة طبيعية

المصابين بهذا المرض لا يُصابون بالملاريا ولهذا يبقى هؤلاء الأفراد وينقلون المرض للأبناء.

# الأليلات المُتَعَدِّدة

**الأليلات المُتَعَدِّدة :** حالة وراثية يتحكم فيها أكثر من أليلين ، لكن نصيب الفرد دائمًا أليلين فقط.

**مثال فصيلة دم الإنسان ABO :**

يتحكَّم فيها ثلاثة أليلات هي $I^A, I^B, I$ لكن لا يمتلك الفرد سوى أليلين فقط

وفيها الأليل $I^A$ يسود سيادة تامة على الأليل i ، وعند اجتماعهما تظهر صفة الأليل $I^A$ .

و $I^B$ يسود سيادة تامة على الأليل i ، وعند اجتماعهما تظهر صفة الأليل $I^B$ .

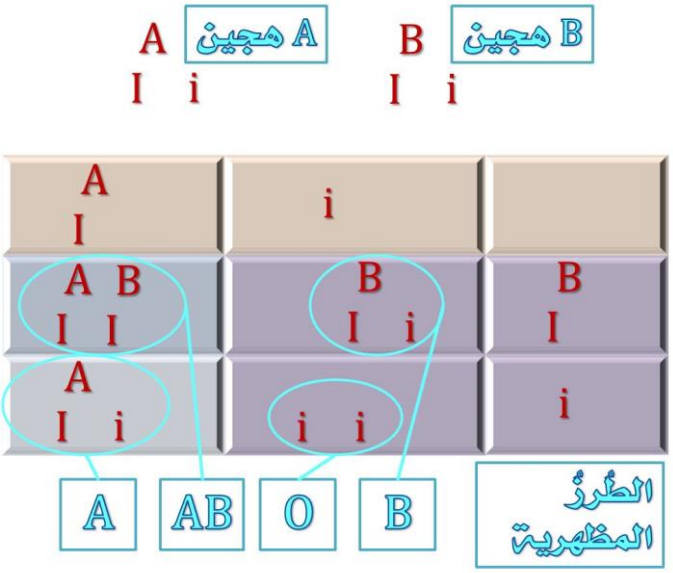
وفيها يعمل الأليل $I^A$ على تكوين مولِّد ضد A على سطح خلية الدم الحمراء.

ويعمل الأليل $I^B$ على تكوين مولِّد ضد B على سطح خلية الدم الحمراء أيضًا.

بينما الأليل i لا يُكَوِّنُ أي مولِّدات ضد على سطح خلية الدم الحمراء.

تدريب : على أسس وراثية وباستخدام مربع بانيت حدد الطرز الجينية للآباء ، والطرز الجينية للأبناء ، إذا كان الزوج فصيلته B خليط ، وكان الزوج A خليط .

| فصيلة الدم | الطرز الجينية المحتملة |
|---|---|
| A | $I^AI^A$ أو $I^Ai$ |
| B | $I^BI^B$ أو $I^Bi$ |
| AB | $I^AI^B$ |
| O | $ii$ |




**س هل يوجد متبرع عام بالدم؟**

**لا فبسبب التفاعلات المناعية المعقدة لم يعد الباحثون يستخدمون هذا المصطلح ، ويتم التعرف على فصيلة الدم المُتلقي ، ثم إعطاؤه الفصيلة المُطابقة.**

**س ما نوع الوراثة التي تمثلها الأمثلة التالية:**

**دجاجة بضاء الريش وديك أسود الريش وكان النسل كل فرد يحمل رشًا أبيض وأسود معًا.**

**ثور شوتهورن أحمر الشعر وبقرة شورتهورن بيضاء الشعر ، والنسل بقرة تحمل الشعر الأحمر والبيض معًا.**

**سيادة مشتركة.**

ملاحظة:

يتضمن النظام ABO العامل الرايزيسي Rh "والذي يخضع لحالة سيادة تامة" وفي حالة السائد النقي والخليط يتكون على خلية الدم الحمراء بروتين الرايزيس $Rh^{+}$ ، وفي الفرد المتنحي لا يتكون بروتين الرايزيس على سطح خلية الدم الحمراء $Rh^{-}$ .

سبب تسمية هذا البروتين بالعامل الرايزيسي أن اكتشافه الأول على يد كارل لاندشتاينر كان في القرد الرايزيسي.

**مثال لون فراء الأرانب :**

يتحكّم فيها أربعة أليلات هي $C, C^{ch}, C^{h}, c$ لكن لا يمتلك الفرد سوى أليلين فقط

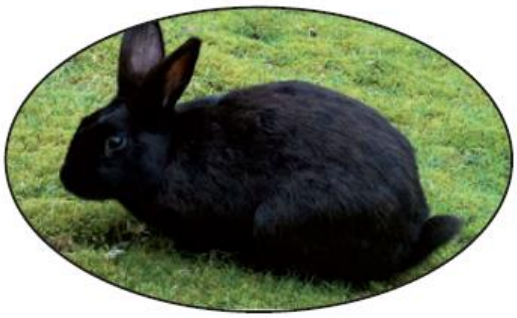
وسيادة هذه الأليلات $C \rangle C^{ch} \rangle C^{h} \rangle c$

الأليل C "ملون" يعطي فراء مُلون بلون بلون واحد

والأليل $C^{ch}$ "شانشيلا" يعطي فراء بأكثر من لون

والأليل $C^{h}$ "هيملايا" يعطي فراء بلون واحدعلى معظم الجسم ، لكن الأطراف والأذنين ومقدمة الوجه واليل بلون آخر

والأليل c متنحي أمام باقي الأليلات "أمهق" يعطي فراء ابيض



اللون الأسود الكامل $CC,Cc,Cc^{ch},c^{h}c$

الأمهق الأبيض cc

الشانشيلا $c^{ch}c^{ch},c^{ch}c^{h},c^{ch}c$

الهيملايا $c^{h}c^{h},c^{h}c$

# تفوق الجينات

**تفوق الجينات** : حالة تَتَدَرَّج فيها الصفة بسبب وجود جين يتفوق على (يُخْفي أثر ) جين آخر سائد.

**مثال لون فراء كلاب اللابرادور :**

يتحكَّم فيها نوعين من الأليلات E, e, B, b ويتلون الفراء بلون من الأسود الأصفر

الأليل E يجعل الصبغة داكنة ، والأليل B يتحكَّم في درجة اللون الداكن

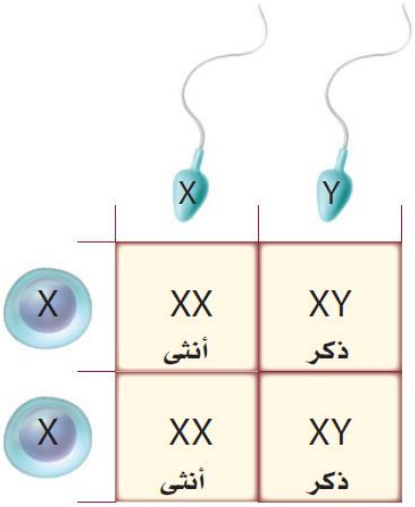
لكن الأليل e يلغي تأثير الأليل B

# تحديد الجنس

الخلايا الجسدية (جميع خلايا الجسم ماعدا الأمشاج "بويضات وحيوانات منوية") في الإنسان تحتوي 46 كروموسوم (23زوج) .

منها 22 زوج من الكروموسومات الجسمية متشابهة في الذكر والأنثى.

والزوج الأخير وهو الكروموسومات الجنسية (والتي تُحَدِّد الجنس) مُختلف في الذكر عن الأنثى ، فهو في الذكر XY وفي الأنثى XX .




XX =2/4 = 1/2
XY =2/4 = 1/2

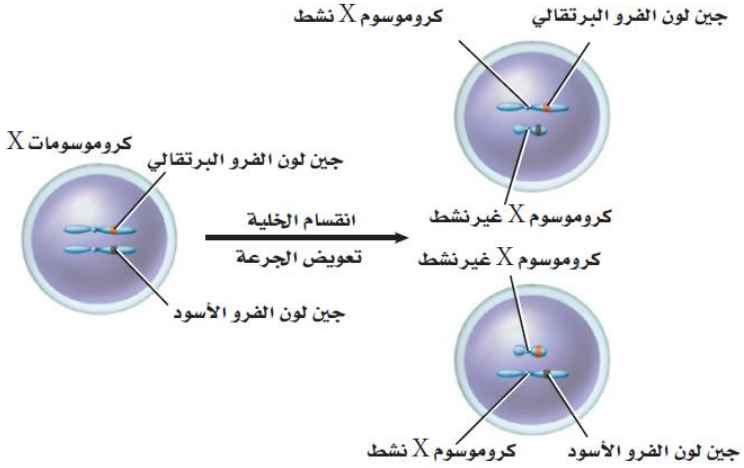
# تعويض الجُرعة

**تعويض الجُرعَة** : لأن الكروموسوم Y في الذكر قصير جدًا ، يصبح لدى الأنثى كروموسومين X كبيرة الحجم وكثيرة الجينات ، ولتعويض ذلك وتساوى جينات الذكر والأنثى يوجد واحد من كروموسومي X في الأنثى ذائبًا ليتعطل عمله بشكل عشوائي في كل خلية جسدية

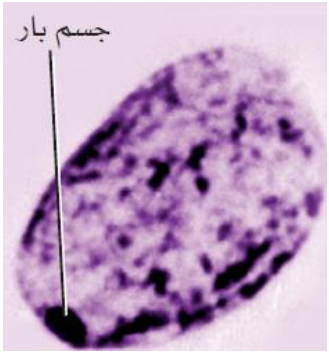
**مثال لون فراء قطط الكاليكو :**

تنتج بقع بنية على الفراء إن توقف عمل الكروموم X الذي يحمل الجين المقابل للون الأسود.

و تنتج بقع سوداء على الفراء إن توقف عمل الكروموم X الذي يحمل الجين المقابل للون البني.




**جسم بار** : الكروموسوم X المُعَطَّل عن العمل وقد اكتشفه الكندي موري بار في أبحاثه على إناث قطط الكاليكو ، حيث لاحظ كروموسوم غامق اللون "الكروموسومات الغامقة اللون التي توقفت عن العمل" ، واكتُشِف لاحقًا في أنثى الإنسان .



# الصفات المرتبطة بالجنس

**الصفات المرتبطة بالجنس (المرتبطة مع الكروموسوم X ) : صفات جسدية تتحكم فيها جينات موجودة على الكروموسوم الجنسي X .**

**عندما يتحكم أليل متنحي في الصفة فإن هذه الصفة تكون أكثر ظهورًا في الذكور ، وتنتقل للذكور من الأم.**

**مثال عمى اللونين الأحمر – الأخضر :**

**صفة مرتبطة بالجنس يفتقر صاحبها للجين الذي يكون في الشبكية أنواع من المخاريط التي تستجيب للألوان كاللون الأحمر والأخضر ( ويمكن أن يكون للأزرق أيضًا )**

**يتحكَّم فيها جين متنحي : $X^B$ سليم ، $X^b$ مصاب**

**فالأنثى $X^B X^B$ سليمة ، $X^B X^b$ حاملة ، $X^b X^b$ مصابة**

**والذكر $X^B Y$ سليمة ، $X^b Y$ مصاب**

| | $X^B$ | $Y$ |
|---|---|---|
| $X^B$ | $X^BX^B$ | $X^BY$ |
| $X^b$ | $X^BX^b$ | $X^bY$ ← الابن المُصاب |

**تدريب في عائلة لأب وأم لا يظهر عليهم العمى اللوني ، انجبا ابنًا مصاب بالعمى اللوني ... فسر ذلك على أسس وراثية .**

**يجب أن تكون الأم حاملة للمرض $X^B X^b$**

**مثال نزف الدم Heamophilia :**

**صفة مرتبطة بالجنس يفتقر صاحبها للجين الذي يكون عامل التجلط F8 ، والمُصاب قد ينزف حتى الموت لغياب المادة المُسببة لتجلط الدم.**

**يتحكَّم فيها جين متنحي : $X^B$ سليم ، $X^b$ مصاب**

**فالأنثى $X^B X^B$ سليمة ، $X^B X^b$ حاملة ، $X^b X^b$ مصابة**

**والذكر $X^B Y$ سليمة ، $X^b Y$ مصاب**

| | $X^B$ | $Y$ |
|---|---|---|
| $X^B$ | $X^BX^B$ | $X^BY$ |
| $X^b$ | $X^BX^b$ | $X^bY$ ← الابن المُصاب |

**تدريب في عائلة لأب وأم لا يظهر عليهم مرض النزف الدموي ، انجبا ابنًا مصاب مصابًا بالنزف الدمويّ ... فسر ذلك على أسس وراثية .**

**يجب أن تكون الأم حاملة للمرض $X^B X^b$**

**كان الرجال المصابون بنزف الدم في يموتون في أعمار مُبَكِّرة حتى تم اكتشاف البروتين المسبب للتجلط F8 والذي يُعطى للمصابين لإنقاذهم.**

**وكان المصابين بالنزف الدموي يصابون بالالتهاب الكبدي الوبائي C ، وفيروس HIV المُسبِّب للإيدز حتى 1990 حين تم تأمين عمليات التبرع ونقل الدم.**

# الصفات المتأثرة بالجنس

**الصفات المتأثرة بالجنس:** صفات جسدية تتحكم فيها جينات موجودة على الكروموسومات الجسمية ، لكنها تتأثر بالهرمونات الجنسية .

فهرمون التستستيرون الذكري يجعل هذا الجين سائدًا ، والاستروجين الأنثوي يجعل هذا الجين متنحيًا عندما يتحكم أليل متنحي في الصفة فإن هذه الصفة تكون أكثر ظهورًا في الذكور ، وتنتقل للذكور من الأم.

**مثال الصلع الوراثي :**

صفة متأثرة بالجنس أيضًا ) يتحكّم فيها الجين $H^+$ يُنمي الشعر ، H يُسبِّب الصلع

الأليل H (المُسبِّب للصلع) سائد في الذكور ومُتنحي في الإناث

فالأنثى $H^+H^+$ سليمة ، $H^+H$ حاملة ، H H صلعاء

والذكر $H^+H^+$ سليمة ، $H^+H$ أصلع ، H H أصلع

**تدريب في عائلة لأب وأم لا يظهر عليهم الصلع الوراثي ، انجبا ابنًا مصاب بالصلع الوراثي ... فسر ذلك على أسس وراثية .**

♂ $H^+$ $H^+$ ♀ $H^+$ $H$

| الصلع الوراثي | $H^+$ | $H$ |
|---|---|---|
| $H^+$ | $H^+$ $H^+$ | $H^+$ $H$ |
| $H^+$ | $H^+$ $H^+$ | $H^+$ $H$ |

الطراز الجيني: $H^+$ $H^+$ أنثى سليمة أو ذكر سليم ، $H^+$ $H$ أنثى حاملة أو ذكر أصلع

الطراز المظهري

يجب أن تكون الأم حاملة للمرض $H^+H$

# الصفات المتأثرة بالجنس

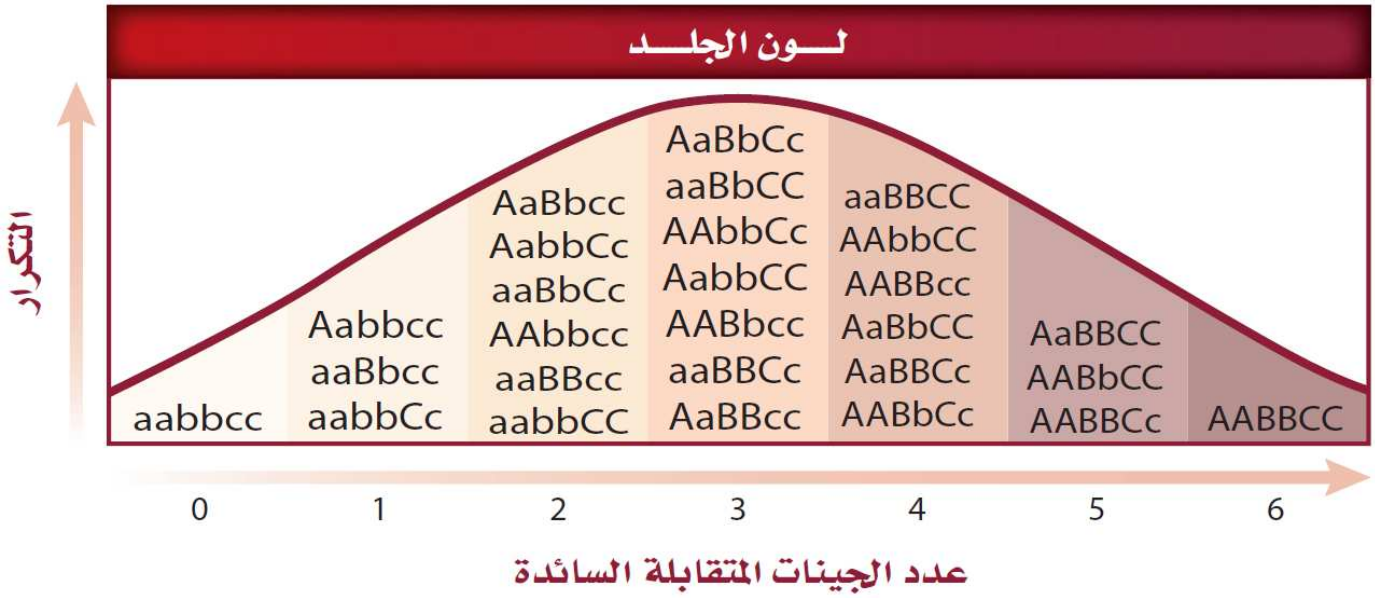
**الصفات المتعَدِّدة الجينات :** صفات يتحكم فيها أكثر من زوج من الجينات توجد جميعها في الفرد .

تعتمد درجة الصفة على عدد الجينات السائدة .

مثل ❶ لون الجلد ❷ طول القامة ❸ لون العيون ❹ نمط بصمة الأصابع.

**مثال لون الجلد :**

صفة متعددة الجينات يتحكم فيها ثلاثة أزواج من الجينات ABC ، ويعتمد لون الجلد على عدد الجينات السائدة



# التأثيرات البيئية

الأصل في الصفة تأثرها بالجينات ، لكن هناك تأثيرات بيئية على الصفات الشكلية.

من العوامل البيئية المؤثرة: ❶ الغذاء ❷ الرياضة ❸ أشعة الشمس ❹ الماء ❺ درجة الحرارة ، مثل هذه العوامل تساهم في حدوث المرض واختلاف شدته.

**تأثير أشعة الشمس :** غياب أشعة الشمس يتسبب في ❶ منع الإثمار ❷ منع تكون الكلوروفيل في البادرات النامية

**تأثير نقص الماء :** فقد النبات لأوراقه.

**تأثير ارتفاع الحرارة :** ❶ سقوط أوراق النبات ❷ ذبول الأزهار ❸ تحلل الكلوروفيل واختفـــاؤه ❹ فقد الجذور لقدرتها على النمو .

**تأثير خفض الحرارة :** في القطط السيامية الأجزاء التي تتعرض لدرجات حرارة منخفضة تتلون بألوان أغمق (يتوافق لون الصبغة مع درجة الحرارة عكسيًا).

# دراسات التوائم

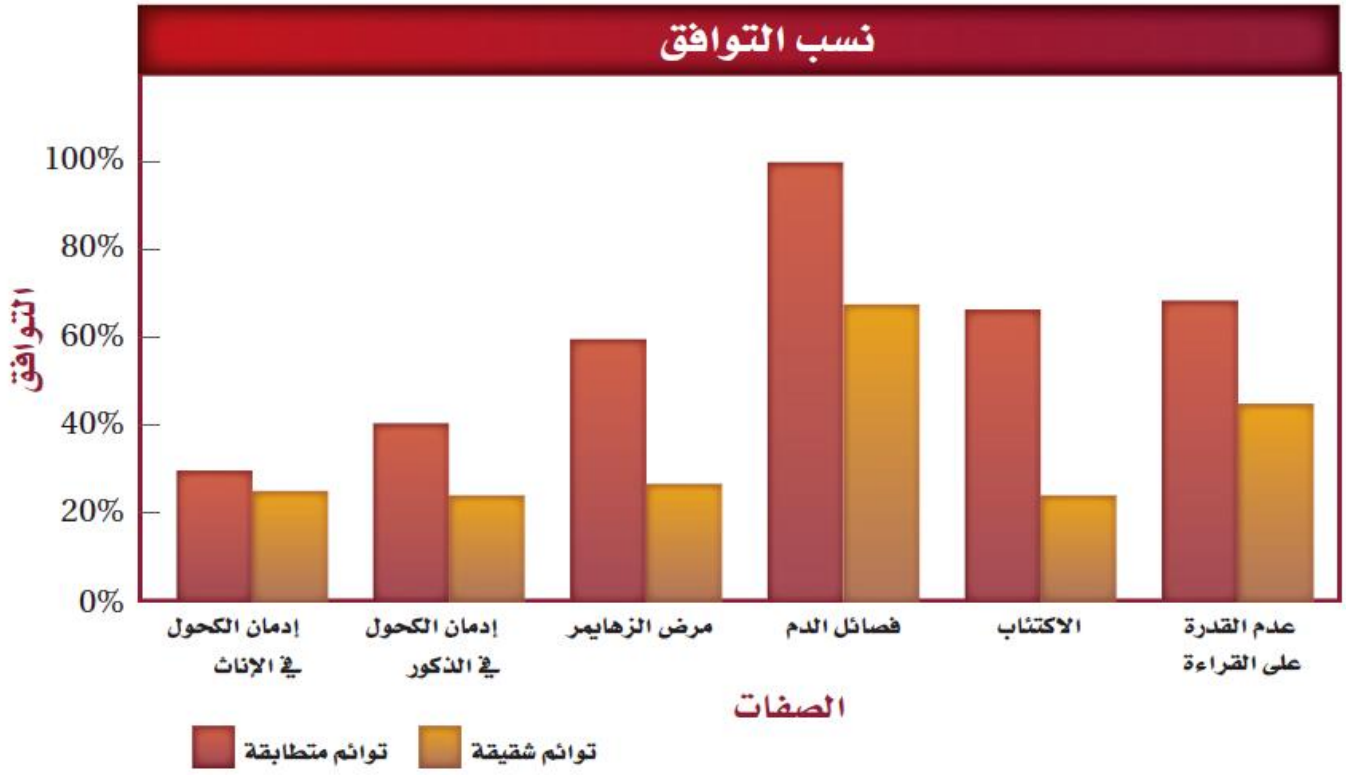
دراسة التوائم تُمَكِّن الباحثين من فصل التأثيرات الجينية عن التأثيرات البيئية.

الصفات الأكثر وجودًا في التوائم المتطابقة تتحكم فيها الوراثة جزئيًا على الأقل .

ارتفاع نسبة صفة في التوائم المُتطابقة يعني أن هذه الصفة لها مُكوِّن وراثي واضح كفصيلة الدم.

وأن الصفات التي توجد بشكلٍ مختلف في التوائم المُتطابقة تتأثر بالبيئة بشكل قوي.

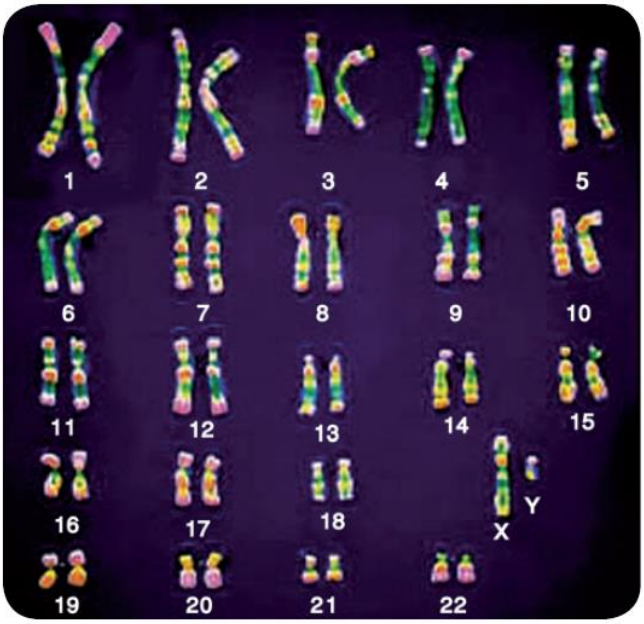
**مُعَدَّل التوافُق :** نسبة التوائم الذين تظهر فيهم صفة مُعيَّنة .

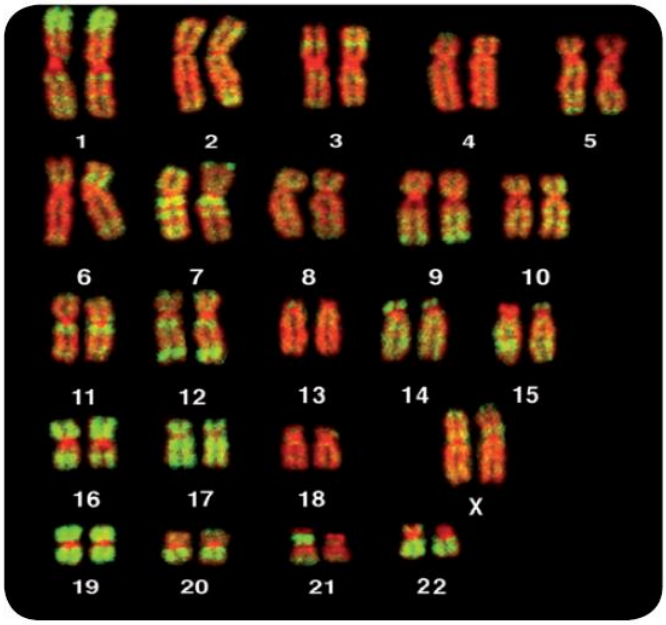


# الكروموسومات ووراثة الإنسان

**المخطط الكروموسومي** : الصورة المجهرية لترتيب الكروموسومات المتشابهة في صورة أزواج قصيرة أثناء الطور الاستوائي من الانقسام المتساوي.

يحوي الإنسان 23 زوج من الكروموسومات ، منها 22 زوج من الكروموسومات الجسمية المتطابقة في الذكر والأنثى ، والزوج الأخير الجنسي مختلف بين الذكر والأنثى.

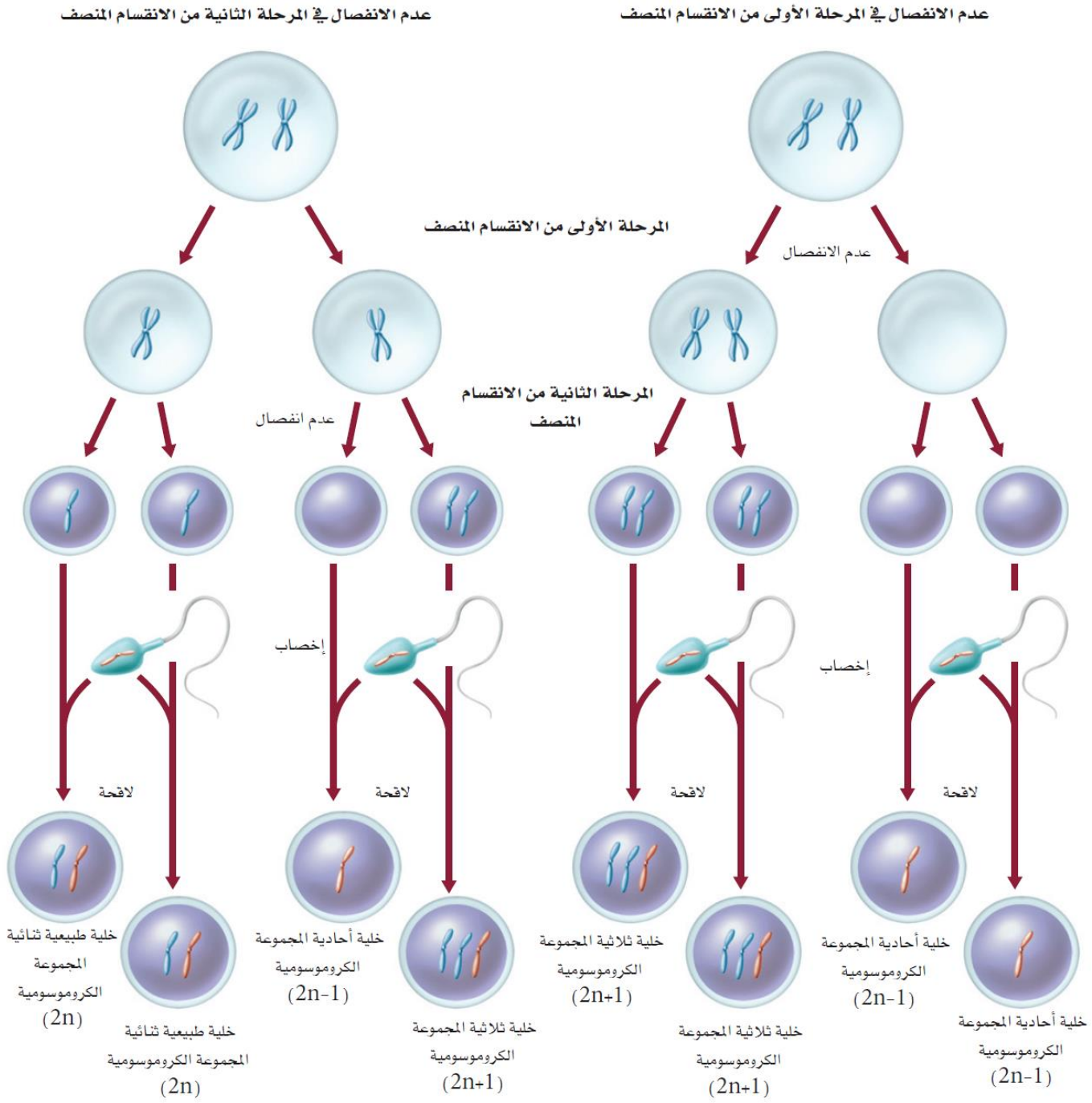



**القطع الطرفية "التيلوميرات"** : أغطية واقية تتكون من DNA والبروتين ، تحمي الكروموسوم ولها دور في الشيخوخة ومرض السرطان.

# عدم الانفصال

**عدم انفصال الكروموسومات : عدم انفصال الكروموسومات عن بعضها البعض خلال المرحلة الولى أو الثانية من الانقسام المُنَصِّف.**




**الأمشاج الناتجة لا تحصل على العدد الصحيح من الكروموسومات ، وتصبح الأفراد الناتجة لا تحوي خلاياها العدد الصحيح من الكروموسومات إما بنسخ منقوصة أو زائدة منها.**

**الخلية الطبيعية تحوي عدد زوجي من الكروموسومات، والخلية التي تحوي نسخة واحدة من الكروموسوم تسمى أحادية المجموعة الكروموسومية ، و التي تحوي ثلاث نسخ من الكروموسومات تسمى ثلاثية المجموعة الكروموسومية**

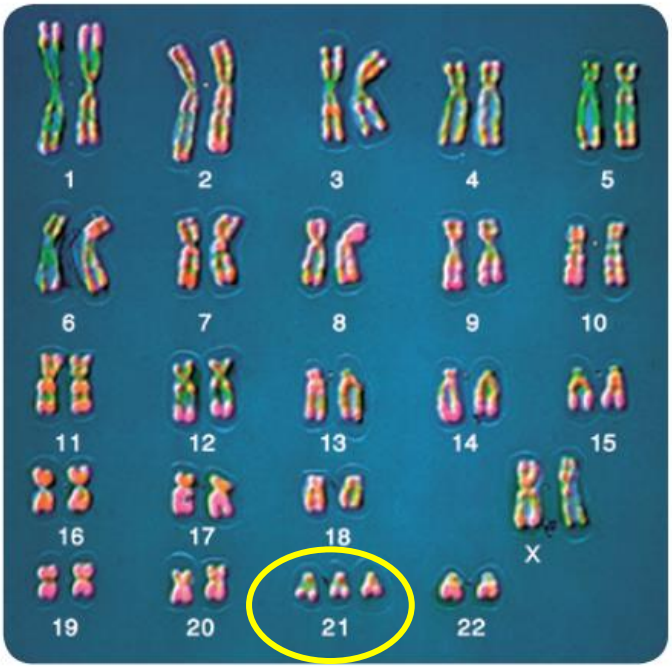
**ينتج عن ذلك اختلالات وراثية خطيرة وبعضها قاتل.**

# عدم انفصال الكروموسومات الجسمية

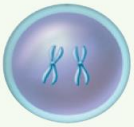
**متلازمة داون : اختلال وراثي ينتج عن وجود ثلاثة كروموسومات من الكروموسوم 21 .**

**خصائص المريض : ❶ وجه مميز ❷ قوام قصير ❸ اضطرابات قلبية ❹ تخلف عقلي .**

**الأمهات اللائي يزيد عمرهن عن 45سنة تزيد فرصة ولادتهن لأبناء مصابين بمتلازمة داون بنحو 6٪.**




# عدم انفصال الكروموسومات الجنسية

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