ملخص فصل الطفرات وتأثيرها

الاسئلة الوزارية من 1998 – 2020

المعلمة : ريم ابو صيام

هاتف : 0782953232

*لقد خلقنا لنمارس الاصرار هكذا نستطيع ان نعرف من نحن *

الطفرات وتأثيرها

دور المادة الوراثية: عملية بناء البروتينات في أجسام الكائنات الحية عن طريق عمليتي النسخ والترجمة .

طفرات: أي تغير في المادة الوراثية يؤدي إلى إختلال في عملية بناء البروتينات .

انواع الطفرات :

أ- حسب نوع الخلايا التي تحدث فيها :
- **1- متوارثة: تحدث في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة لها .**
- **2- غير متوارثة : تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي**

ب- حسب العامل المسبب لها :-
- **تلقائية**
- **مستحثة**

(حدوث أخطاء أثناء تضاعف ال DNA تحدث في الفيروسات والبكتيريا) .

(تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل مختلفة) مثل

العوامل الفيزيائية :
1. **الأشعة السينية (X-rays)**
2. **أشعة جاما**
3. **أشعة الشمس التي تحتوي على UVالأشعة فوق البنفسجية (التي تحدث طفرات في حال التعرض لها فترات طويلة جدا مسببة سرطان الجلد**

العوامل الكيميائية :
1. **الياف الايست**
2. **المواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات**
3. **بعض الملوثات مثل :(الرصاص , الكادميوم , الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع , المبيدات الحشرية)**

سؤال : تعرض غزال للأشعة فوق البنفسجية (UV), فظهرت طفرة في شبكية عينه . أي العبارات الآتية غير صحيحة :

1 - قد تؤثر الطفرة في عمل خلايا الشبكية . **2 - ستورث الطفرة للأبناء .**

3 - قد تؤثر الطفرة في شكل خلايا الشبكية . **4 – قد تؤدي الطفرة إلى حدوث سرطان الشبكية**

حسب التصنيف العام تقسم الطفرات الى نوعين رئيسين :

1- طفرات جينية ← ازاحة
- **موضعية**

2 – كروموسومية ← تغير في تركيب الكروموسوم
- **تغير في عدد الكروموسومات**

اسئلة وزارية :

1-(2018 فـ1) ماذا يحدث نتيجة كل من الاتية

حدوث اخطاء اثناء تضاعف ال DNA في الفيروسات والبكتيريا ؟

2-(2018 فـ2) قارن بين : الطفرة المتوارثة والطفرة غير المتوارثة من حيث نوع الخلايا التي تحدث فيها ؟

3-(2019 فـ1) ما المصطلح العلمي الدال على : طفرات تحدث نتيجة تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل مختلفة

4-(2019 تكميلي) قارن بين كل مما يأتي : الطفرة التلقائية والطفرة المستحثة من حيث سبب حدوث كل منهما

5-(2019 نظامي) ما نتيجة : حدوث طفرة في جاميتات كائن حي ؟

6-(2019 تكميلي) تختلف الطفرات باختلاف العامل المسبب لها ، ونوع الخلايا التي تحدث فيها . المطلوب:

1- **اذكر مثالين على كل مما يأتي : - العوامل الفيزيائية - العوامل الكيميائية**
2- **لماذا تكون الطفرة التي تحدث في خلايا الرئتين غير متوارثة ؟**

اجابات وزارية :

1- **(2018) حدوث طفرة تلقائية**

2- (2018) المتوارثة : تحدث في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة لها / غير المتوارثة : تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي

3- (2019) الطفرات المستحثة

4- (2019) التلقائية : نتيجة حدوث أخطاء في أثناء تضاعف DNA / المستحثة : نتيجة تعرض خاليا الكائن الحي لعوامل مختلفة

5- (2019)توارث الطفرة ، أو تنتج طفرة متوارثة

6- (2019) أ- العوامل الفيزيائية : االشعة السينية ، أشعة الشمس أو UV (، (أشعة جاما) / العوامل الكيميائية : تعتمد أي إجابتين من التالية بعلامتين : ألياف إلسبست ، المواد الموجودة في دخان السجائر ، بعض الملوثات مثل الرصاص والكادميوم ، الغازات المنبعثة من المصانع والسيارات ، المبيدات الحشرية والفطرية.

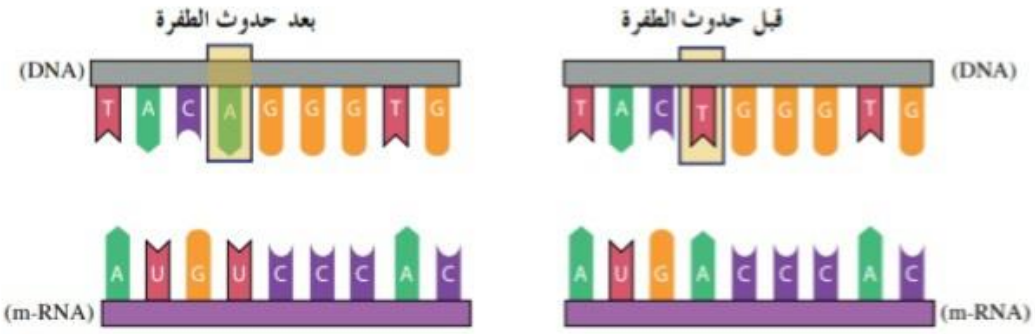
ب- لانها حدثت في خلايا جسمية

انواع الطفرات الرئيسية :

1- الطفرات الجينية : تنتج هذه الطفرات من التغير في تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين.

انواع الطفرات الجينية :

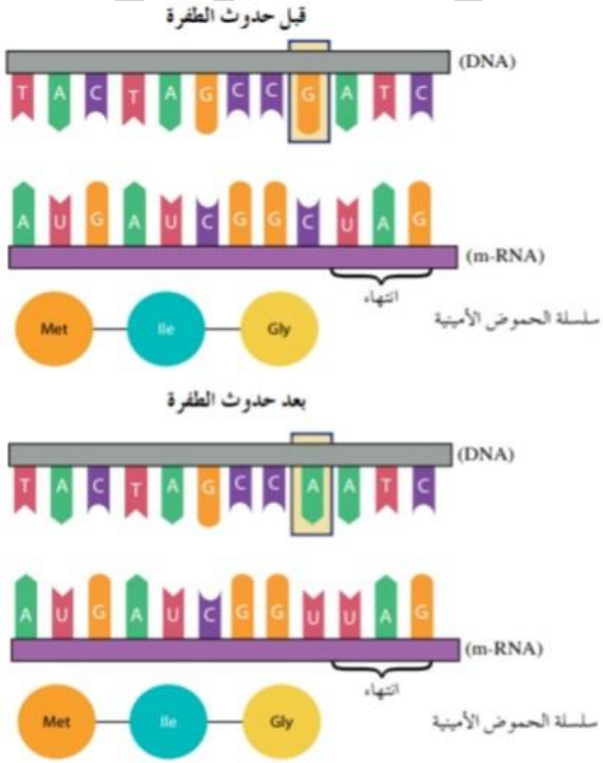
أ - الطفرة الموضعية: تحدث الطفرة في موقع محدد من الجين، عن طريق استبدال زوج او ازواج من القواعد النيتروجينية في جزيء ال DNA مما يؤدي الى تغير كودون أو بضعة كودونات في جزيء ال m-RNA المنسوخ



الشكل (١-١٦): الطفرة الموضعية.

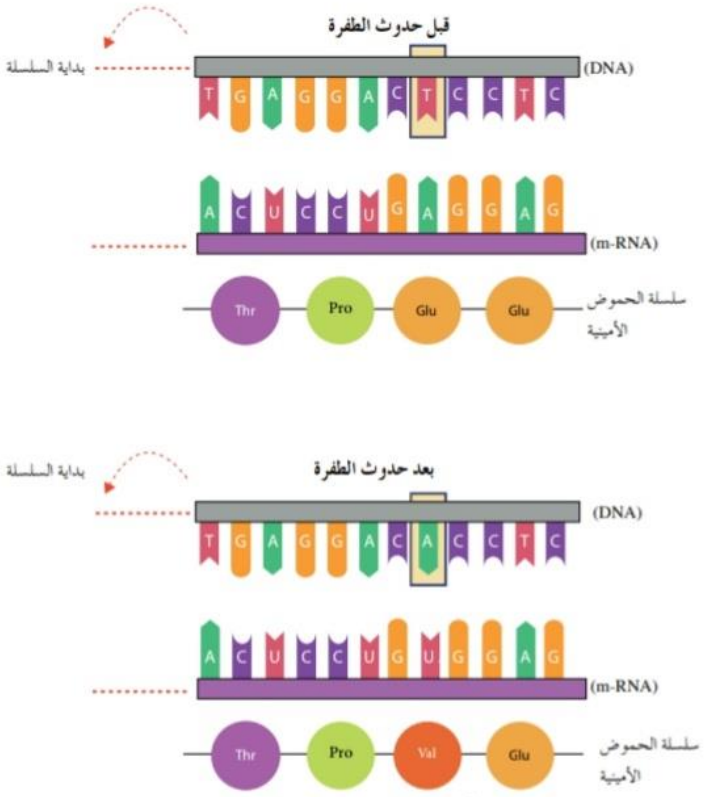
نتائج الطفرة الموضعية :

1- الطفرة الصامتة : تغر كودون إلى كودون آخر يترجم إلى الحمض الأميني نفسه عند بناء البروتين، فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج .



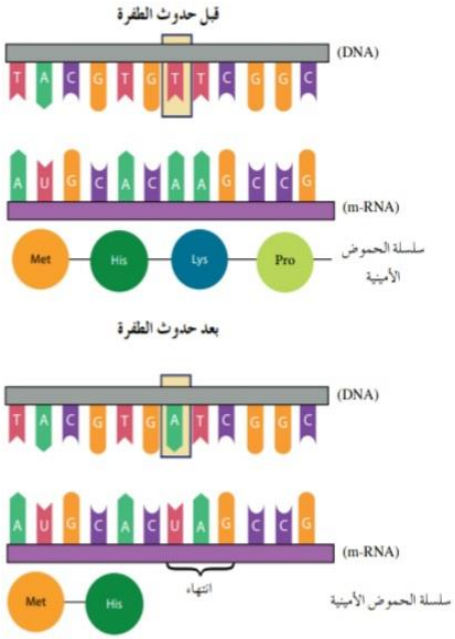
الشكل (١-١٧): الطفرة الصامتة.

2- <u>الطفرة مخطئة التعبير</u> (لانها تسبب خطأ في التعبير الجيني) :تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الأميني للكودون الاصلي مثال عليه : مرض الانيميا المنجلية .



الشكل (١-١٨): الطفرة مخطئة التعبير.

3- <u>الطفرة غير المعبرة</u> (لانها تمنع حدوث تعبير جيني كامل) : تغير كودون إلى كودون يسبب وقف الترجمة، فتنتج الخلية بروتين غير مكتمل بسبب فقدانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه .

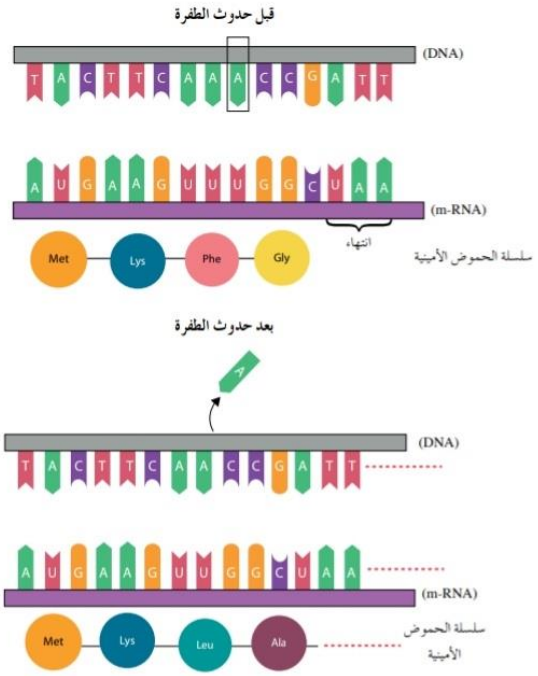


الشكل (١-١٩): الطفرة غير المُعبّرة.

ب- طفرة الازاحة: اضافة زوج او ازواج من القواعد النيتروجينة الى الجين او حذف زوج او ازواج من القواعد النيتروجينية من الجين وتؤدي الى ازاحة للكودونات في جزيء ال m-RNA المنسوخ

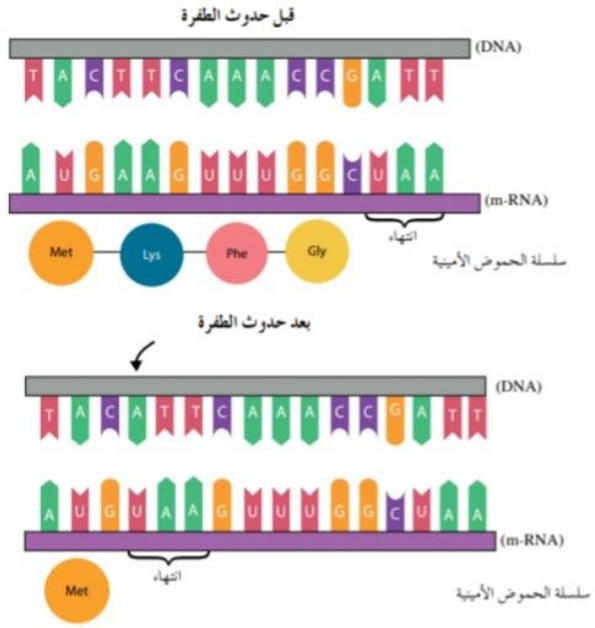
نتائج طفرة الازاحة :

1- تغير كبير في الكودونات، وهو ما يسبب تغير ًا في سلسلة البروتين الناتج،



الشكل (١-٢٠): طفرة إزاحة تُسبِّب تغيُّرًا في سلسلة البروتين.

2- توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات ليصبح كودون وقف



الشكل (١-٢١): طفرة إزاحة تَتسبَّب في توقُّف بناء سلسلة البروتين.

اسئلة وزارية :

1-(2002) تتم في الطفرة الجينية عملية استبدال لواحدة مما يأتي:

أ - زوج من القواعد النيتروجينية ب- كودون ج- جين د - سلسلة من جزيءDNA

2-(2003) قارن بين كل من : الطفرة الموضعية وطفرة االازاحة من حيث:

-طبيعة التغير - التأثير على البروتين الناتج.

3-(2004) نوع الطفرة التي يمثلها الشكل الاتي هو:

C A T G G C A A T C A C G G C A A T

G T A C C G T T A G T G C C G T T A

أ- ازاحة ب- حذف ج- موضعية د- اضافة

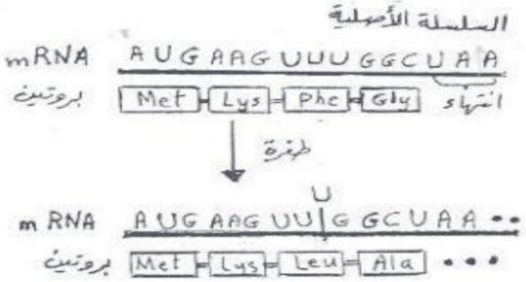
4-(2006 فـ1) فيما يتعلق بالطفرات الجينية ، أجب عما يأتي:

- 1أذكر سببين لحدوثها. - 2ما الحالات التي تورث فيها ؟ - 3ما أنواعها ؟

5-(2006) " -طفرة الازاحة التي يتم فيها إضافة أو فقد زوج من النيوكليوتيدات في الجين لها تأثير كبير في البروتين الناتج ." فسر ذلك

6-(2008/2009/2011/2014/2015) فسر : بعض الطفرات الموضعية لا تؤثر في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية.

7-(2010) يبين الشكل المجاور سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الرايبوزي الرسول mRNA ، وتسلسل الحموض الامينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة ، والمطلوب :



1- هل الطفرة الجينية التي حدثت إزاحة أم موضعية ؟

2-هل تأثير هذه الطفرة في بناء البروتين كبير ؟ ولماذا ؟

8- (2012) -فسر : إضافة زوج واحد من النيوكليوتيدات أو فقده على جزيء mRNA يؤدي إلى تغيير كبير في نوع البروتين الناتج .

9-(2013) أحد الاتية يحدث في الطفرة الجينية :

أ- فقدان جين كامل أو أكثر من الكروموسوم ب- إضافة جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم

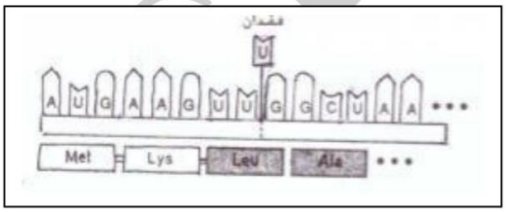
ج - تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة للجين د - انعكاس ترتيب الجينات في الكروموسوم

10-(2014) يمثل الشكل المجاور نتائج طفرة على السلسلة الاصلية من جزيء mRNA ، والمطلوب :

1- ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية ؟

2-ما تأثير هذه الطفرة في البروتين الناتج عنها ؟ فسر إجابتك.

11-(2015) يعود سبب بعض التغيرات في المادة الوراثية للافراد إلى الطفرات ، التي تؤدي إلى ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الاباء يمثل الشكل المجاور سلسلة mRNA بعد حدوث طفرة جينية عليها ، والمطلوب - :



1- ما نوع الطفرة التي حدثت ؟

2- ما تأثيرها في البروتين الناتج ؟

3-اكتب ترتيب القواعد النيتروجينية على السلسلة الاصلية لجزيء mRNA قبل حدوث الطفرة عليها.

12-(2017) تعني الطفرة ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الاباء نتيجة تغيرات في المادة الوراثية ، والمطلوب:

1- ماذا سيحدث لعدد أزواج القواعد النيتروجينية المكونة للجين في كل من :الطفرة الموضعية ، وطفرة الازاحة ؟

2-صنف الطفرات الاتية إلى كروموسومية أو جينية - :

تؤثر في تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية

-تسبب تغيرا في تسلسل الشيفرات التي يحملها – mRNA

ينتج عنها عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف

13-(2018) -وضح المقصود بكل من الاتية : - الطفرة غير المعبرة

14-(2018) -ما اسم الطفرة التي تحدث نتيجة إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية إلى الجين

15-(2018) ما الطفرة التي تسبب الاصابة بالانيميا المنجلية ؟

أ – إزاحة ب- حذف ج- مخطئة التعبير د- غير المعبرة

16-(2018) -فسر : لا يطرأ تغير على البروتين الناتج في حالة الطفرة الصامتة .

17-(2019) قارن بين الطفرة الصامتة والطفرة غير المعبرة من حيث التغير في البروتين الناتج

18-(2019) وضح المقصود بكل من الاتية : طفرة الازاحة.

19-(2019 تكميلي) ما المصطلح الدال على : تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الاميني للكودون الاصلي .

20-(2019 تكميلي) -ما الطفرة التي تحدث في موقع محدد من الجين باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء DNA

أ - الحذ ف ب- التكرار ج- الموضعية د- الازاحة

21-(2019نظامي) -ماذا يحدث نتيجة : طفرة أحدثت تغيرا في أحد الكودونات ليصبح كودون وقف

22-(2019 نظامي) ماذا يحدث نتيجة : تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة

23-(2019 تكميلي) ما الطفرة التي تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة فينتج بروتين غير مكتمل

أ - مخطئة التعبير ب- صامتة ج- غير معبرة د- قلب

24-(2019 تكميلي) -ما المصطلح الدال على : طفرة تحدث نتيجة استبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء- DNA

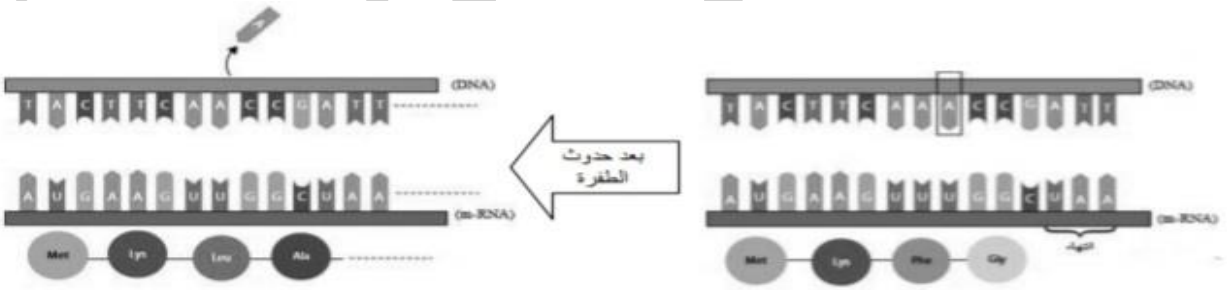
25-(2019 تكميلي) ما المصطلح العلمي الدال على : تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة فتنتج الخلية بروتينا ناقصا

26-(2019 تكميلي) -ما الطفرة التي تؤدي إلى تغير كودون أو بضعة كودونات في جزيء mRNA المنسوخ

أ – إزاحة ب- موضعية ج- تكرار د- قلب

27-(2020 نظامي) نوع الطفرة الجينية التي يمثلها الشكل أدناه هو :

أ – الصامتة ب- إزاحة ج - غير معبرة د- مخطئة



اجابات وزارية :

1- (أ) زوج من القواعد النيتروجينية

2-

	الطفرة الموضعية	طفرة الازاحة
طبيعة التغير	استبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في ال DNA، فيتغير كودون أو بضعة كودونات في mRNA	اضافة أو حذف زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية من الجين ، فتحدث إزاحة للكودونات في جزيء mRNA (المنسوخ)
التاثير على البروتين الناتج	-طفرة صامتة /طفرة مخطئة التعبير /طفرة غير معبرة	تغير في سلسلة البروتين الناتج / تؤدي إلى توقف بناء سلسلة البروتين

3- (2004)(ج) موضعية

4- (2006 ف1)1 -عوامل فيزيائية كالاشعة السينية أو كيميائية مثل ألياف االسبست السؤال من المنهاج القديم ، لكن لو طرح استعن أخطاء أثناء تضاعف ال DNA المسببات العامة للطفرات

2- -إذا حدثت في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة لها . / 3- طفرة موضعية ، طفرة إزاحة (حذف أو إضافة)

5- (2006) لانها قد تؤدي حدوث تغير كبير في الكودونات ، وهو ما يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج ، أو -تؤدي إلى توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات ليصبح كودون وقف.

6- (2015/2014/2011/2009/2008) تغير كودون إلى كودون آخر لكن ترجم إلى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج

7- (2010)1 -طفرة إزاحة . /2--التأثير كبير ، لانه فقد زوج واحد من القواعد النيتروجينية أدى إلى حدوث تغير كبير في الكودونات ، وهذا يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج .

8- (2012) لانها قد تؤدي حدوث تغير كبير في الكودونات ، وهو ما يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج ، أو -تؤدي إلى توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات ليصبح كودون وقف.

9- (2013) ج- تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة للجين .

10- (2014) 1- طفرة موضعية/ - 2طفرة صامتة لا تأثير لها تغير كودون إلى كودون آخر لكن ترجم إلى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج

11- (2015)1- (إزاحة) / 2- كبير ، لانها تؤدي حدوث تغير كبير في الكودونات ، وهو ما يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج/ 3 – AUGAAGUUUGGCUAA

12- (2017) 1-الموضعية : يبقى كما هو ، الازاحة تزيد في حالة الاضافة وتقل في حالة الحذف /2 -جينية -/ جينية/ -كروموسومية

13- (2018) الطفرة غير المعبرة : تغير كودون إلى كودون يوقف الترجمة فتنتج الخلية بروتين غير مكتمل (ناقص) لفقدانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه.

14- (2018) الازاحة

15- (2018) (ج) مخطئة التعبير

16- (2018) لانه يحدث تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين

17- (2019) الطفرة الصامتة : لا يطرأ تغير على البروتين الناتج /الطفرة غير المعبرة : ينتج بروتين غير مكتمل (ناقص)

18- (2019) طفرة الازاحة : طفرة تحدث نتيجة حذف زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية من الجين ، أو اضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية إلى الجين

19- (2019 تكميلي) الطفرة مخطئة التعبير

20- (2019 تكميلي) (ج) الموضعية

21- (2019 نظامي) توقف بناء سلسلة البروتين أو إنتاج بروتين غير مكتمل أو يفقد البروتين مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تكوينه أو تحول دون تعبير جيني كامل

22- (2019 نظامي)) توقف بناء سلسلة البروتين أو إنتاج بروتين غير مكتمل أو يفقد البروتين مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تكوينه أو تحول دون تعبير جيني كامل

23- (2019 تكميلي) (ج) غير معبرة

24- (2019 تكميلي) الطفرة الموضعية

25- (2019 تكميلي) (الطفرة غير المعبرة

26- (2019 تكميلي) (ب) الطفرة الموضعية

27- (2020 نظامي) (ب) إزاحة

ريم ابو صيام

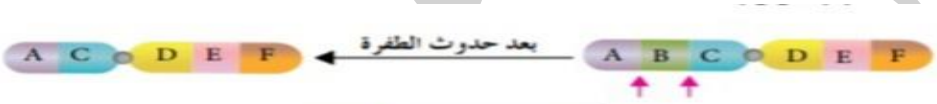
2-الطفرات الكروموسومية : هي طفرات تنتج بسبب تغير في تركيب الكروموسومات او عددها

انواع الطفرات الكروموسومية :

أ- الطفرات الكروموسومية الناتجة من التغير في تركيب الكروموسوم: تحدث هذه الطفرات نتيجة التغير في الكروموسوم أو تركيبه

انواع الطفرات الكروموسومية الناتجة من التغير في تركيب الكروموسوم :

1- طفرة الحذف: هي إزالة جزء من الكروموسوم والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معا يؤدي الى نقصً في طول الكروموسوم، وهو ما يؤدي إلى حدوث نقص في عدد الجينات التي يحملها، الكروموسوم .

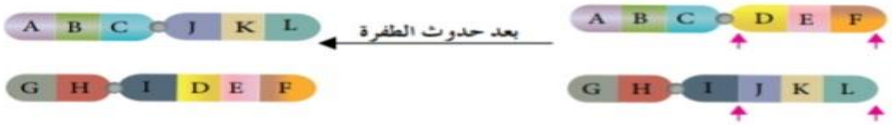


الشكل (١-٢٢): طفرة الحذف.

2- طفرة التكرار: ينقطع جزء من الكروموسوم، ويرتبط بالكروموسوم المماثل له, فيصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر اضافي

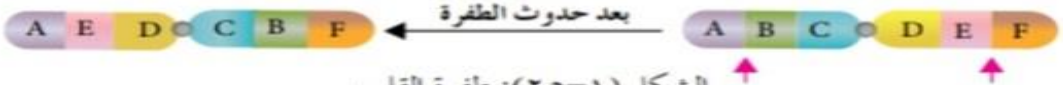
الشكل (١-٢٣): طفرة التكرار.

3- طفرة تبديل الموقع: عند قطع جزء طرفي من الكروموسوم، ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له، وهو ما يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة.



الشكل (١-٢٤): طفرة تبديل الموقع.

4- طفرة القلب: تحدث عند انفصال قطعة من الكروموسوم، ثم ارتباطها مرة أخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصالها، مما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم.

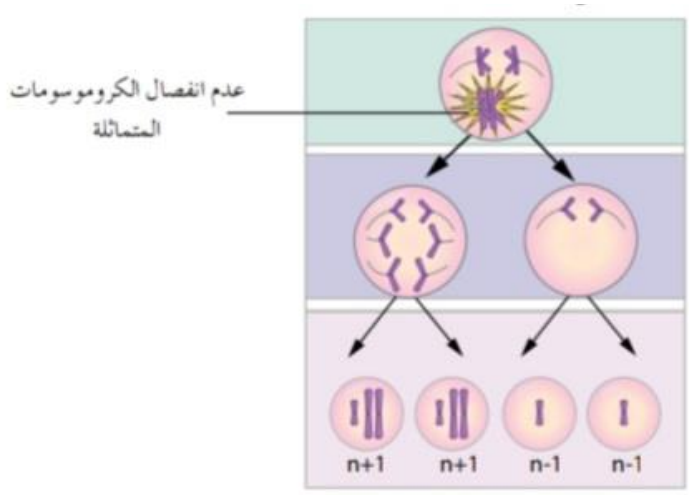


الشكل (١-٢٥): طفرة القلب.

ب ـ الطفرات الكروموسومية الناتجة من تغير عدد الكروموسومات : تحدث بسبب اختلال في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي. وقد يحدث هذا الاختلال العددي نتيجة عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي, مثل النباتات او يحدث الاختلال نتيجة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدات الشقيقة في أثناء الانقسام المنصف .

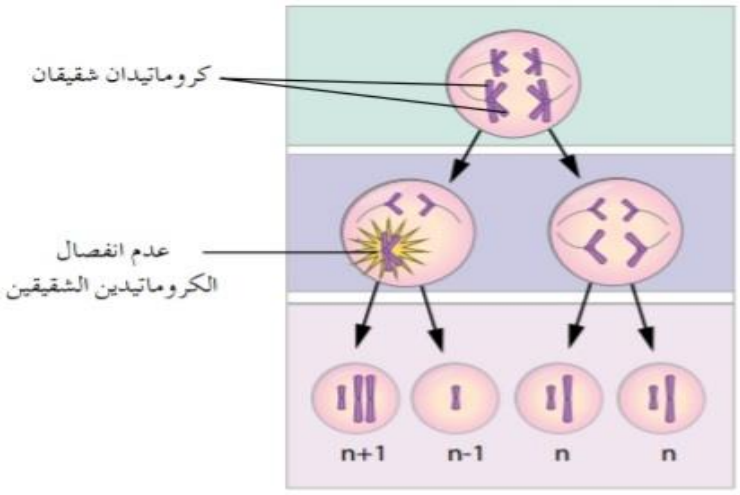
انواع الطفرات الكروموسومية الناتجة من تغير عدد الكروموسومات :

1- تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف :
نتيجة عدم انفصال كروموسوم عن الكروموسوم المماثل له، فتنتج جاميتات غير طبيعية تحتوي على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي (n+1) او أقل من العدد الطبيعي (n-1)



الشكل (١-٢٦): عدم انفصال أحد أزواج الكروموسومات المتماثلة في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصّف.

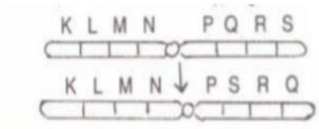
2- تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف :
نتيجة عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة بعضها عن بعض في كروموسوم أو اكثر فتنتج جاميتات عدد الكروموسومات فيها طبيعي (n)وجاميتات أخرى تحتوي على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي (n+1)او أقل من العدد الطبيعي (n-1)



الشكل (١-٢٧): عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين في أحد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصّف.

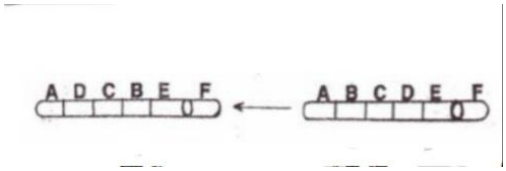
اسئلة وزارية :

1- (1999) يمثل الرسم المجاور تغيرا في تركيب الكروموسوم على شكل



أ - تبديل موقع ب – تكرار ج –قلب د – حذف

2- (2001) نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل أدناه هو :



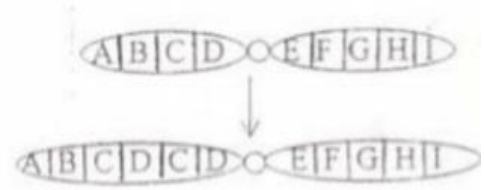
أ - حذف ب- تكرار ج- قلب د- تبديل موقع

3- (2002) أذكر أنواع الطفرات الكروموسومية من حيث : - التغير في تركيب الكروموسوم - التغير في عدد الكروموسومات

4- (2002 /2019/2013) الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما ينفصل جزء من الكروموسوم ويتصل بكروموسوم مماثل له :

أ – حذف ب- تكرار ج- قلب د- تبديل موقع

5- (2003) نوع الطفرة في الشكل الاتي :



أ – (كروموسومية) تبديل موقع ب – (كروموسومية) تكرار

ج – (جينية) تبديل موقع د – (جينية) تكرار

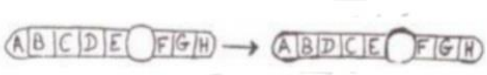
6- (2005) نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل هو:

أ - حذف ب – تكرار ج - تبديل موقع د –قلب

7- (2012/2006) الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما ينفصل جزء من الكروموسوم ويتصل بكروموسوم غير مماثل له تدعى :

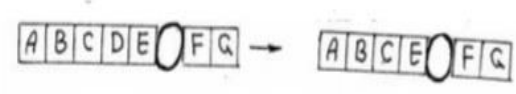
أ – حذف ب- تكرار ج - قلب د- تبديل موقع

8- (2007) نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل :



أ - تكرار ب- حذف ج - تبديل موقع د- قلب

9- (2008) ما نوع الطفرة التي يمثلها الشكل أدناه ؟



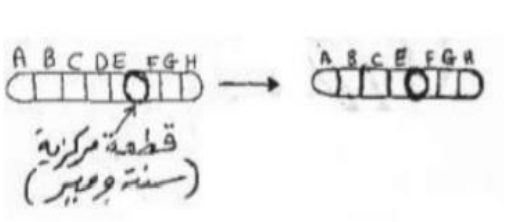
أ – حذف ب- تكرار ج – قلب د – تبديل موقع

10- (2008) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الاولى أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف . أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور اختلالات وراثية عند الانسان ؟ ولماذا ؟

11- (2009) كم نوعا من الجاميتات ينتج عند عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف :

أ – 1 ب- 2 ج- 3 د- 4

12- (2011) نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم في الشكل الاتي هو :



أ - تبديل موقع ب - قلب ج - حذف د - تكرار

13- (2011) صنف الطفرات الكروموسومية الاتية إلى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم أو طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات :

-انتقال القطع الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له .
-عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي .

14- (2012) نوع الطفرة التي ينعكس فيها ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم هو :

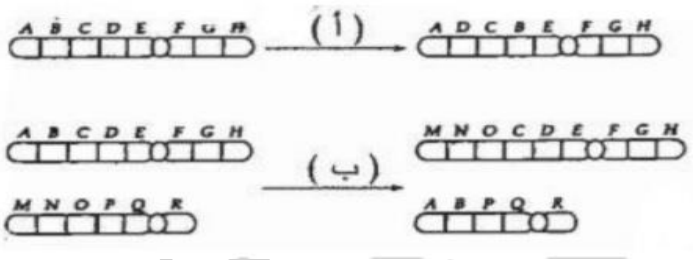
أ – الحذف ب- التكرار ج- القلب د - تبديل الموقع

15- (2013)قارن بين : طفرة التكرار وطفرة تبديل الموقع من حيث: كيفية حصول كل منهما

16- (2014) صنف الطفرات الاتية التي تؤثر في تركيب الكروموسوم إلى طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه ، أو طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر

1- طفرة التكرار 2- طفرة الحذف 3- طفرة القلب

17- (2014) يمثل الشكل المجاور بعض أنواع الطفرات الكروموسومية ، والمطلوب :



1- ما نوع الطفرة في كل من الحالتين أ (و) ب ؟

18- (2015)تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الاولى من االانقسام المنصف ، أو في أثناء المرحلة الثانية منه ، والمطلوب :
ما الذي ينفصل في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف ؟ وإلى ماذا يؤدي ذلك ؟

19- (2016) ماذا سيحدث في كل حالة من الحالات الاتيه ؟ -عكس ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم .

20- (2017) ما تأثير طفرة القلب على طول الكروموسوم ؟

21- (2018) ماذا يحدث نتيجة : عدم انفصال أحد أزواج الكروموسومات المتماثلة في المرحلة الاولى من االانقسام المنصف

22- (2019) -قارن بين - : طفرة التكرار وطفرة تبديل الموقع من حيث الكروموسومات المشاركة في حدوث الطفرة .

23- (2018)-ما المصطلح الدال على : انعكاس ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم نتيجة انفصال قطعة منه وارتباطها به مرة أخرى

24- (2018) -ماذا يحدث نتيجة : طفرة تغير في عدد الكروموسومات أثناء المرحلة الاولى من الانقسام المنصف

25- (2019) - فسر : تحدث بعض الطفرات اختلال في عدد الكروموسومات في بعض أنواع النباتات

26- (2019) -ما الطفرات الناتجة من تغير في تركيب الكروموسوم .

27- (2019 تكميلي) -ما الطفرة الناتجة عن عدم انقسام السيتوبلازم في الانقسام الخلوي

أ - تغير تركيب الكروموسومات ب- تغير عدد الكروموسومات ج- موضعية د- إزاحة

28- (2019 تكميلي) -ماذا يحدث نتيجة : عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين في كروموسوم أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف .

29- (2019 تكميلي) -انقل إلى دفتر إجابتك العباره الاتية بعد تصويب ما تحته خط - : تسبب نقص طفرة التكرار ا في طول الكروموسوم

30- (2020 نظامي) -نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل :

أ – الحذف ب- تبديل الموقع ج- القلب د- التكرار

31- (2020 خاصة) -ما نوع الطفرة التي يمثلها الشكل المجاور :

أ - تكرار ب- تبديل الموقع ج - الحذف د- القلب

32- (2020 نظامي) - ما عدد الكروموسومات في الجاميتات الناتجة من حدوث الطفرة الكروموسومية المبينة في الشكل المجاور

أ- (n+1)و(n-1) ب- n ج- n+1 د- n-1

اجابات وزارية :

1-(1999) أ- قلب 2-(2001) قلب

3-(2002) التغير في التركيب : الحذف ، التكرار ، القلب ، تبديل الموقع/- التغير في العدد : 1 -طفرة ناتجة عن عدم انقسام السيتوبلازم أثناء الانقسام الخلوي - 2طفرة ناتجة عن عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام المنصف الاول أو عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة أثناء الانقسام المنصف الثاني

4-(2019/2013/2002) ب- التكرار

5-(2003) ب- كروموسومية تكرار

6-(2005) د- قلب

7-(2012/2006) ج- تبديل موقع

8-(2007) د- قلب

9- (2008) أ- حذف

10-(2008) يكون احتمال ظهور الاختلالات الوراثية أكبر في حالة حدوث عدم الانفصال في المرحلة الاولى من الانقسام المنصف ، لان جميع الجاميتات الناتجة تكون غير طبيعية (n+1 او n-1) ، (بينما في المرحلة الثانية تنتج جاميتات عدد الكروموسومات فيها طبيعي(n (وجاميتات أخرى تكون غير طبيعية (n+1 او n-1) .

11-(2009) ج-3

12- (2011) ج- حذف

13-(2011)- 1 طفر ات تؤثر في تركيب الكروموسوم 2 -طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات

14-(2012) ج- قلب

15-(2013) طفرة التكرار : ينقطع جزء من الكروموسوم ويرتبط بكروموسوم آخر مماثل له ، فيصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر إضافي . طفرة تبديل الموقع : قطع جزء طرفي من الكروموسوم ، ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له ، مما يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة.

16-(2014) طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم نفسه : الحذف ، القلب / طفرات تؤثر في تركيب كروموسومين : التكرار

17-(2014) -أ (قلب) ب (تبديل موقع)

18-(2015) ينفصل الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما في أحد الكروموسومات ويؤدي ذلك إلى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه (n+1 او n-1) ، بالاضافة إلى جاميتات طبيعية (n)

19-(2016) طفرة قلب

20-(2017) لا يحدث تغير

21-(2018) تنتج جاميتات غير طبيعية تحتوي على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي (n+1) أو أقل منه (n-1)

22-(2019) التكرار : كروموسومات متماثلة ، تبديل الموقع : كروموسومات غير متماثلة.

23-(2018) طفرة القلب

24-(2018) تنتج جاميتات غير طبيعية تحتوي على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي (n+1) أو أقل منه n-1)

25-(2019) (نتيجة عدم انقسام السيتوبلازم أثناء الانقسام الخلوي

26-(2019) الحذف ، التكرار ، القلب ، تبديل الموقع

27-(2019 تكميلي) (ب) تغير عدد الكروموسومات

28-(2019 تكميلي) تنتج جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه (n+1 او n-1) ، بالاضافة إلى جاميتات طبيعية (n)

29-(2019 تكميلي) الحذف بدل التكرار

30-(2020 نظامي) أ- الحذف

31-(2020 خاصة) ب تبديل مواقع

32-(2020 نظامي) أ- (n+1) و (n-1)

الاختلالات الوراثية عند الانسان

اختلالات ناتجة من الطفرات الجينية		
اسم الاختلال	وصف الاختلال واعراضه	موقع حدوث الطفرة
التليف الكيسي	صعوبة في التنفس والهضم نتيجة وجود مخاط كثيف لزج جدا في الرئتين، والقناة الهضمية، و أعضاء أخرى.	الزوج الكروموسومي رقم 7
فينل كيتونيوريا	حدوث خلل في أيض الحمض الأميني فينل ألانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا الاختلال . وفي حال لم يخضع الشخص لنظام غذائي خال من فينل ألانين، أو يحتوي على كميات قليلة منه، فإن تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجع في قدراته العقلية	الزوج الكروموسومي رقم 12.
نزف الدم A-الناعور	استمرار نزف الدم الذي قد يكون تلقائي او ناجم عن عملية جراحية؛ لوجود خلل في إنتاج عامل التخثرVIII(	الكروموسوم الجنسي X .

اختلالات ناتجة بسبب تغير في عدد الكروموسومات الجسمية			
اسم الاختلال	وصف الاختلال واعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة داون	قدرات عقلية محدودة، وملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي، وانثناء في الجفن العلوي، وقامة قصيرة ممتلئة, ومشكلات في القلب لدى بعض الأشخاص.	اضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21	47 كروموسوم
متلازمة بتاو	تشوهات في الأعضاء الداخلية، وقدرات عقلية محدودة، ووجود شق في الشفة العليا والحلق.	اضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 13	47 كروموسوم

اختلالات ناتجة بسبب تغير في عدد الكروموسومات الجنسية			
اسم الاختلال	وصف الاختلال واعراضه	التغير في العدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة تيرنر	انثى عقيمة قصيرة، وعدم اكتمال النضج الجنسي، وإمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج.	حذف الكروموسوم الجنسي X فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي.XO	45 كروموسوم
متلازمة كلاينفلتر	ذكر طويل القامة، معدل ذكائه عادة أقل من المعدل الطبيعي، يعاني صغر حجم الأعضاء التناسلية، وعدم اكتمال النضج الجنسي.	اضافة الكروموسوم الجنسي X فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي XXY .	47 كروموسوم

اسئلة وزارية :

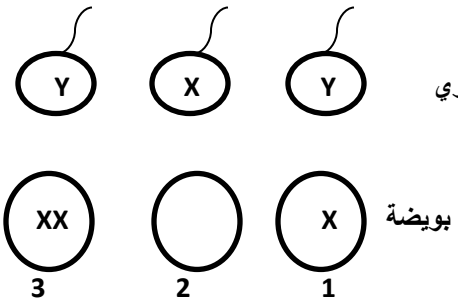
1-(2003/1998) أكتب الطراز الكروموسومي الجنسي ، وعدد الكروموسومات الجسمية لكل من الاختلالات الوراثية الاتية عند الانسان

-1البلاهة المنغولية(داون) 2 –كلينفلتر 3 – تيرنر

2-(2016/1999) ادرس الشكل المجاور ثم أجب عما يأتي:

- 1أكتب رقم البويضة(البويضات) المخصبة التي ينتج من تطورها ذكر طبيعي .

- 2حدد أرقام البويضات المخصبة التي يمكن أن يظهر في الافراد الناتجة من تطورها اختلالات وراثية واذكر نوع الاختلال الوراثي في كل حالة



3-(2006/2000) اكتب اسم الخلل الوراثي في الانسان الناتج عن كل مما يلي:

1-بويضة خالية من الكروموسوم الجنسي (X)وحيوان منوي(X)

2-بويضة (X)وحيوان منوي– (XY)

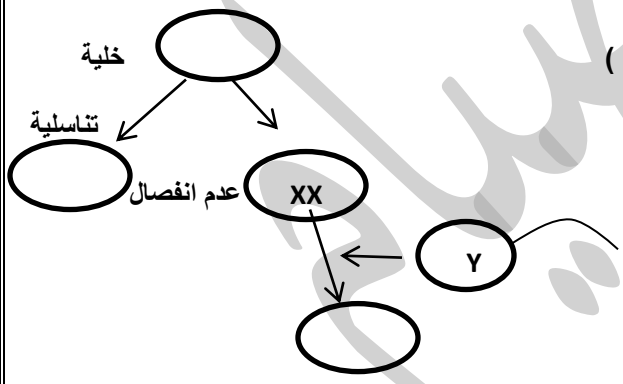
3-زيادة كروموسوم ثالث إلى الزوج الكروموسومي رقم (21)

4-(2004/2001) علل : تؤدي الاصابة بمرض فينيل كيتونيوريا إلى تراجع القدرات العقلية عند الاطفال ؟

5-(2002) الطراز الكروموسومي لمتلازمة تيرنر هو :

أ- (XO+44) ب – (XXX+44) ج- (XO+45) د- (XX +45)

6-(2002) ادرس الشكل المجاور ثم أجب عما يلي - :



1-ما الطراز الكروموسومي للبويضة المخصبة المشار إليها بالرقم (1) ؟

- 2ما اسم الخلل الوراثي عند الفرد المتكون من البويضة المخصبة رقم (1) ؟

7-(2002) أذكر ثلاثة أعراض للاصابة بمتلازمة داون(البلاهة المنغولية.) ؟ (1)

8-(2003) فسر وراثيا حدوث كل من الحالات التالية- 1 : شخص مصاب بمتلازمة داون (البلاهة المنغولية)

2 -أنثى مصابة بمتلازمة تيرنر

9-(2004) قارن بين كل مما يلي : متلازمة تيرنر و ومتلازمة كلينفلتر من حيث - :

جنس المصاب - الطراز الكروموسومي الجنسي

2004-10) يمثل الشكل أدناه مخططا لاخر ستة أزواج من الكروموسومات عند الانسان ، هذا المخطط يعود إلى :

1

ا- ذكر مصاب بمتلازمة داون ب - أنثى مصابة بمتلازمة داون ج- ذكر مصاب بمتلازمة تيرنر د- أنثى مصابة بمتلازمة تيرنر

11-(2005) اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للبويضة المخصبة لكل من- :

1- متلازمة كلينفلتر 2 -أنثى الطيور 3 -ذكر ذبابة الخل

12-(2005) اكتب اسم الاختلال الوراثي والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما يأتي :

1- ذكر عقيم مع صغر حجم الاعضاء الجنسية

2 -أنثى عقيمة وقصيرة القامة

- 3ذكر يعاني من قصر القامة وامتلاؤها وانثناء في الجفن العلوي

13-(2006) ينتج مرض فينيل كيتونيوريا في الانسان من وجود زوج من الاليلات المتنحية ، المطلوب :

كيف يؤدي وجود هذين الاليلين إلى تراجع القدرات العقلية عند الاطفال .

14-(2007) الطراز الكروموسومي الجنسي لذكر عقيم يعاني من نقص في نمو الاعضاء الجنسية هو :

أ- XXY ب- XY ج- XO د- OY

15- (2007)أكتب الطراز الكروموسومي الجنسي ، وعدد الكروموسومات الكلي عند الفرد لكل من الاختلالات الوراثية االاتية عند الانسان:

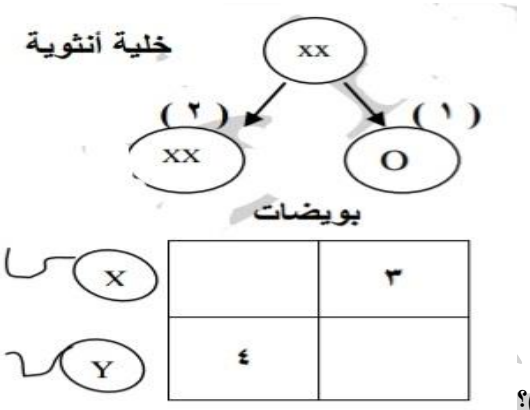
1- متلازمة تيرنر 2 -متلازمة كلينفلتر - 3متلازمة داون

16-(2007 /2001/2004) أنقل إلى دفتر إجابتك ما تشير إليه ألرقام (1 ، 2 ، 3 ، 4) في الجدول :

الاختلال الوراثي	الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد	عدد الكروموسومات الجسمية للفرد المصاب
كلينفلتر	(1)	44
(2)	XO	(3)
(4)	XY	45

17-(2008) صنف الاختلالات الوراثية الاتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية :
متلازمة بتاو ، متلازمة داون ، متلازمة كلينفلتر

18-(2008) يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية ، ادرس الشكل ثم أجب عما يأتي:



-1ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالارقام (1 ،2)؟

-2اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنينين في كل من المربعين المشار اليهما بالارقام (3) و (4) وحدد جنس كل منهما .

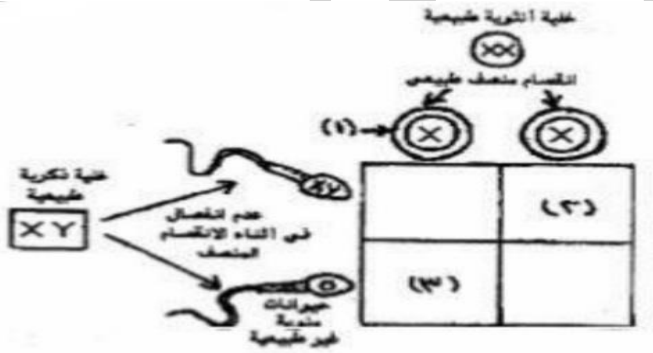
- 3ماذا يسمى الاختلال الوراثي في الحالة رقم (4) ؟

19-(2008) ما الطراز الكروموسومي الجنسي لشخص مصاب بمتلازمة كلينفلتر ؟

أ- XY ب- XXY ج- XO د- XX

20-(2008) قارن بين متلازمة بتاو ومتلازمة تيرنر من حيث الاعراض التي تظهر على الافراد المصابين؟

21-(2009) يمثل الشكل كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الانسان . والمطلوب :



1- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (1) ؟

- 2اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (3) ؟

- 3ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (2) ؟

4-حدد جنس الفرد في الحالة رقم (3) ؟

22-(2009) تصنف الطفرات إلى نوعين رئيسين هما : طفرات كروموسومية وطفرات جينية ، والمطلوب- :

1- ماذا يقصد بكل منهما ؟

2- أعط مثال على كل منهما.

23-(2010) من الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية متلازمة بتاو والمطلوب : ،

1- ما رقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغير في متلازمة بتاو ؟

2-ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة بتاو؟

24-(2010) صنف الاختلالات الوراثية الاتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية ، أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية .

1-متلازمة بتاو 2 -متلازمة تيرنر 3 -فينيل كيتونيوريا

25-(2011) أحد الاختلالات الاتية ينتج عن طفرة جينية .

أ - داون ب- إدوارد ج- فينيل كيتونيوريا د- كلينفلتر

26-(2012/2011) -فسر : تراكم الحمض الاميني فينيل ألانين في دم الانسان المصاب بمرض فينيل كيتونيوريا .

27-(2012) يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الانسان . والمطلوب :

اكتب ما تمثله الارقام(1 ،2 ، 3)

الاختلال الوراثي	التغير في عدد الكروموسومات الجسمية	احد الاعراض
بتاو	(1)	الشفة العليا مشقوقة
(2)	(3)	وجود ثنية اضافية على الجفن

28-(2012) يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الانسان ، اكتب ما تمثله ألارقام (1 ، 2 ، 3) :

المتلازمة	الطراز الكروموسومي الجنسي	احد الاعراض
(1)	XXY	(2)
تيرنر	(3)	انثى عقيمة

29-(2013) ساعد علم الوراثة في تعرف بعض الاختالالات الوراثية عند الانسان ، وطرائق تشخيصها ، ومعالجتها . والمطلوب :

1- اكتب اسم الاختلال الوراثي ، والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما يأتي - :

أنثى عقيمة وقصيرة القامة- . 2- ذكر عقيم بسبب نقص في نمو ألعضاء التناسلية 3- -أنثى تعاني من قصر القامة وامتالئها وانثناء في الجفن العلوي

30-(2014) -حدد سبب حدوث مرض فينيل كيتونيوريا

31-(2014) ما الاعراض التي تظهر على الاشخاص المصابين بمرض فينيل كيتونيوريا ؟

32-(2015) ماذا سيحدث في الحالات الاتية : حدث خلل في أيض الحمض الاميني فينيل ألانين.

33-(2015) ترتبط الاختلالات الوراثية عند الانسان إما بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية ، والمطلوب :

1- في الجدول المجاور الذي يمثل بعض الاختالالات الوراثية عند الانسان ، إلى ماذا تشير ألارقام : (1 ، 2 ، 3 ، 4) في الجدول ؟

عدد الكروموسومات الجسمية	الطراز الكروموسومي الجنسي	المتلازمة
(1)	XXوXY	بتاو
(3)	XO	(2)
44	(4)	كلينفلتر

34-(2015) فسر : لا يمكن أن تكون المصابة بمتلازمة تيرنر حاملة لاليل العمى اللوني وسليمة الابصار معا.

35-(2015) قارن بين متلازمة داون وتيرنر من حيث : سبب ظهور الاختلال الوراثي ؟

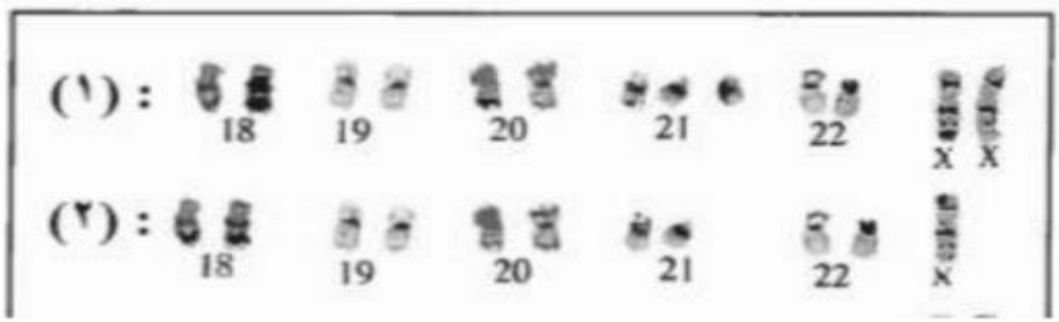
36-(2016) قارن بين : أنثى مصابة بمتلازمة تيرنر وأخرى مصابة بمتلازمة داون من حيث الطراز الكروموسومي الجنسي

37-(2017/2016) يعد مرض فينيل كيتونيوريا من الاختلالات الوراثية عند الانسان المرتبطة بالطفرات الجينية ، والمطلوب- :

1-ما المقصود بالطفرة الجينية ؟

- 2كيف يمكن تجنب العواقب التي يسببها فينيل كيتونيوريا ؟

38-(2017) يمثل الشكل المجاور آخر ستة أزواج من الكروموسومات في مخططين كروموسوميين لفردين . والمطلوب :



1-ما نوع الاختلالات الوراثية عند الافراد المشار إليهم بالارقام (1 ، 2)؟

- 2كم عدد الكروموسومات الكلي في كل خلية جسمية للفردين

المشار إليهما بالرقمين(1 ، 2) ؟

39-(2017) ما الاختلال الوراثي الناتج عن كل من عمليات الاخصاب الاتية عند الانسان ؟

1-حيوان منوي خال من الكروموسومات الجنسية مع بويضة طبيعية .

2-بويضة خالية من (X)مع حيوان منوي يحتوي (X)

3-بويضة لم تنفصل كروموسوماتها الجنسية مع حيوان منوي يحتوي(. Y)

40-(2018) -ماذا يحدث نتيجة : إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 13 ؟

41--(2018) قارن بين كل مما يلي : متلازمة تيرنر و ومتلازمة كلينفلتر من حيث : - الطراز الكروموسومي الجنسي (

42-(2018) -فسر : يعاني المصاب بالتليف الكيسي من صعوبة في التنفس .

43-(2018) -قارن بين : متلازمة تيرنر ومتلازمة بتاو من حيث : عدد الكروموسومات الكلي

44-(2018) - تحدث الطفرة المسببة الختالل فينيل كيتونيوريا في الزوج الكروموسومي رقم :

أ - 7 ب- 12 ج- 13 د- 21

45-(2019) -فسر : يخضع الشخص المصاب باختلال فينيل كيتونيوريا لنظام غذائي خاص

46-(2019) - قارن بين : التليف الكيسي ومتلازمة كلينفلتر من حيث : نوع الطفرة المسببة لكل منهما

47-(2019 تكميلي/2020 خاصة) -تحدث الطفرة المسببة للتليف الكيسي في الزوج رقم

أ - 13 ب- 7 ج- 12 د- 21

48-(2019)- قارن بين : متلازمة داون ومتلازمة كلاينفلتر من حيث : سبب حدوث الاختلال

49-(2019)-فسر : استمرار نزف دم المصاب بمرض الناعور في حالات الجروح .

50-(2019) -ما عدد الكروموسومات الجنسية في المخطط الكروموسومي لشخص مصاب بمتلازمة كلينفلتر :

أ – (1) ب- (2) ج- (3) د- (47)

51-(2019) -ما عدد الكروموسومات الكلي في الخلايا الجسمية لشخص مصاب بمتلازمة بتاو :

أ - 22 ب- 24 ج- 45 د- 47

52-(2019) -قارن بين : متلازمة داون ومتلازمة تيرنر من حيث : سبب حدوث

53-(2019) -أعط مثال على كل من الاتية : اختلالات ناتجة من طفرات جينية .

54-(2019) -أي الاتية هو اختلال ناتج من طفرة تغير عدد الكروموسومات الجنسية :

أ - بتاو ب- داون ج- التليف الكيسي د- كلاينفلتر

55-(2019) -أي الاختلالات الوراثية الاتية من أبرز أعراضه وجود شق في الشفة العليا والحلق :

أ - بتاو ب- داون ج- كلاينفلتر د- تيرنر

56-(2020 نظامي) عدد الكروموسومات في حيوان منوي لذكر إنسان مصاب بالتليف الكيسي :

أ - 45 ب- 46 ج- 23 د- 24

اجابات وزارية :

1-(2003/1998) 1- xx,xy 47 كروموسوم 2- xxy 47 كروموسوم 3- xo 45 كروموسوم

2-(2016/1999) 1- (1) 2- (2) تيرنر / (3) كلاينفلتر

3-(2006/2000) 1- تيرنر 2- كلاينفلتر 3- داون (البلاهة المنغولية)

4-(2004/2001) ينتج المرض نتيجة حدوث خلل في أيض الحمض الاميني فينيل ألالانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا االختلال ، وفي حال لم يخضع لنظام غذائي خال من فينل ألانين ، أو يحتوي على كميات قليلة منه ، فإن تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجع بقدراته العقلية .

5-(2002) أ- xo+44

6-(2002) 1-xxy 2- متلازمة كلاينفلتر

7-(2002) (قدرات عقلية محدودة ، قصر القامة وامتلائها ، مشكلات في القلب لدى بعض الاشخاص ، ملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي ، انثناء في الجفن العلوي)

8-(2003) 1- -طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية حيث اضيف كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21.

2--طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية حيث حذف الكروموسوم الجنسي (x) فيصبح الطراز الجنسي. xo

9-(2004) متلازمة تيرنر : الجنس : أنثى ، الطراز الكروموسومي الجنسيxo

متلازمة كلينفلتر: الجنس : ذكر ، الطراز الكروموسومي الجنسيxxy

10-(2004) ب- انثى مصابة بمتلازمة داون

11- (2005) 1- xxy 2- xy 3- xy

12-(2005) 1- كلاينفلتر xxy 2 تيرنر xo 3- متلازمة داون xy

13-(2006) ينتج المرض نتيجة حدوث خلل في أيض الحمض الاميني فينيل ألالانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا االختلال ، وفي حال لم يخضع لنظام غذائي خال من فينل ألانين ، أو يحتوي على كميات قليلة منه ، فإن تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجع بقدراته العقلية

14-(2007) أ- xxy

15-(2007) 1- xo 45 كروموسوم 2- xxy 47 كروموسوم 3- xy,xx 47 كروموسوم

16-(2001/2004/2007) 1 –xxy 2- تيرنر 3- 44 4- داون

17-(2008) الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية هي : متلازمة داون ، بتاو

الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية هي : متلازمة كلينفلتر

18-(2008) 1- (1) 22 كروموسوم (2) 24 كروموسوم / 2- (3) xo (4) xxy / متلازمة كلينفلتر

19-(2008) ب- xxy

20-(2008) بتاو : تشوهات في الاعضاء الداخلية ، قدرات عقلية محدودة ، وجود شق في الشفة العليا والحلق.

تيرنر : أنثى عقيمة ، عدم اكتمال النضج الجنسي ، إمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج وقصيرة

21-(2009) 1- 23 كروموسوم 2- xo 3- متلازمة كلينفلتر 4- انثى

22-(2009) 1-الطفرات الكروموسومية : تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات .

الطفرات الجينية : إحداث تغير في تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين .

2-الطفرات الكروموسومية : داون أو متلازمة بتاو أو تيرنر أو كلينفلتر /الطفرات الجينية : التليف الكيسي أو فينيل كيتونيوريا أو نزف الدم

23-(2010) 1- الزوج 13 2-47 كروموسوم

24-(2010) 1- اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية 2- اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية

3- اختلالات مرتبة بالطفرات الجينية

25-(2011) ج- فينيل كيتونيوريا

26-(2012/2011) نتيجة حدوث خلل في أيض الحمض الاميني فينيل ألالانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا االختلال ، وفي حال لم يخضع لنظام غذائي خال من فينل ألانين ، أو يحتوي على كميات قليلة منه ، فإن تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجع بقدراته العقلية

27-(2012) 1- اضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي 13 2- داون 3- اضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي 21

28-(2012) 1- كلينفلتر 2- ذكر يعاني صغر حجم الاعضاء التناسلية وعدم اكتمال النضج الجنسي 3- xo

29-(2013) 1- تيرنر 2- كلاينفلتر 3- داون

30-(2014) نتيجة حدوث خلل في أيض الحمض الاميني فينيل ألالانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا االختلال ، وفي حال لم يخضع لنظام غذائي خال من فينل ألانين ، أو يحتوي على كميات قليلة منه ، فإن تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجع بقدراته العقلية

31-(2014) تراجع بالقدرات العقلية

32-(2015) سيتراكم الحمض الاميني في دم الطفل مسببا تراجع في القدرات العقلية ، و يصاب بمرض فينيل كيتونيوريا

33-(2015) 1- 45 2- تيرنر 3- 44 4- xxy

34-(2015) لانها تحمل كروموسوم جنسي واحد x، فإذا وجد أليل الاصابة فإنها ستصاب بالعمى اللوني أو لان طرازها الكروموسومي الجنسي. (XO

35-(2015) داون : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية حيث أضيف كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21.

تيرنر : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية حيث حذف الكروموسوم الجنسي (x)فيصبح الطراز الجنسي. xo

36-(2016) تيرنر xo داون xyاو xx

37-(2017/2016) 1- الطفرة الجينية هي تغير تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين

2-بخضوع الشخص ، لنظام غذائي خال من فينيل ألانين ، أو يحتوي على كميات قليلة منه

38-(2017) 1- (1) داون (2) تيرنر / 2- (1) 47 كروموسوم (2) 45 كروموسوم

39-(2017) 1- تيرنر 2- تيرنر 3- كلينفلتر

40-(2018) متلازمة بتاو

41-(2018) تيرنر xo كلينفلتر xxy

42-(2018) لوجود مخاط كثيف ولزج في الرئتين .

43-(2018) تيرنر 45 كروموسوم بتاو 47 كروموسوم

44- (2018) ب- 12

45-(2019) تراكم الحمض الاميني فينيل أالنين في الدم يؤدي إلى حدوث تراجع في القدرات العقلية

46-(2019) التليف الكيسي : طفرة جينية كلينفلتر : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية.

47-(2019 تكميلي /2020 خاصة) ب- 7

48-(2019) داون : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية حيث أضيف كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21.

كلينفلتر: طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية حيث أضيف الكروموسوم الجنسي (x) فيصبح الطراز الجنسيxxy

49-(2019) لوجود خلل في إنتاج عامل التخثر رقمVIII

50-(2019) ج- 3

51-(2019) ج- 45

52-(2019) داون : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية حيث أضيف كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21.

تيرنر : طفرة بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية حيث حذف الكروموسوم الجنسي (x)فيصبح الطراز الجنسي. xo

53-(2019) التليف الكيسي ، فينيل كيتونيوريا ، نزف الدم) A

54-(2019) د- كلينفلتر

55-(2019) أ- بتاو

56-(2020) ج- 23

الاستشارة الوراثية

الاستشارة الوراثية : يقوم المستشار الوراثي بعمل سجل نسب وراثي لعائلة ما للامراض الوراثية بواسطة عمل فحوصات مخبرية للزوجين والاقارب من الدرجة الاولى تجنبا لانجاب افراد يعانون اي اختلالات وراثية .

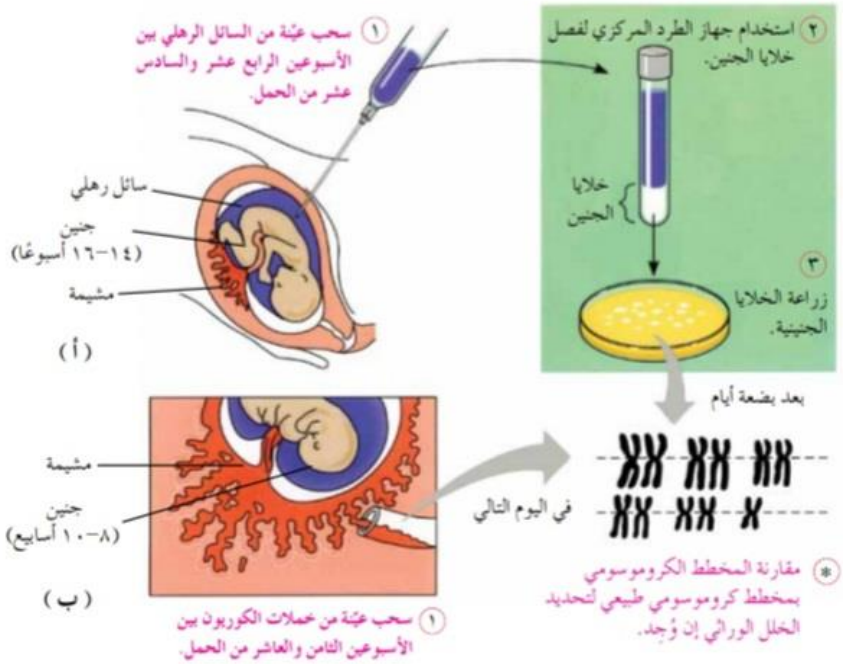
فوائد الاستشارة الوراثية :

1- **الكشف عن احتمالية نقل الأمراض الوراثية مثل مرض الثالاسيميا؛ ففي عام 2004م اصبح فحص الثلاسيميا للمقبلين على الزواج اجباري في الاردن**
2- **فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم؛ لتأكيد ذلك أو نفيه.**
3- **-تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية؛ وذلك بتوضيح طبيعة االختلال،وكيفية التعامل مع المصابين به.**
4- **فحص الاجنة في بداية الحمل لتحديد الاجنة غير الطبيعية**

طرق فحص الاجنة :

1- **فحص السائل الرهلي(السلى)(.Amniocentesis)**
2- **فحص خملات الكوريون (.Sampling Villus Chorionic)**

المقارنة	السائل الرهلي	خملات الكوريون
مكان اخذ العينة	السائل الرهلي	خملات الكوريون
وقت اخذ العينة	16-14 اسبوع من الحمل	10-8 اسبوع من الحمل
وقت ظهور النتيجة	بضعة ايام يحتاج	في اليوم التالي
تحتاج العينة لطرد مركزي	تحتاج	لا تحتاج
تحتاج العينة لزراعة الخلايا	تحتاج	لا تحتاج



الشكل (١–٢٨): فحص الأجِنّة: أ – فحص السائل الرهلي. ب – فحص خملات الكوريون.

يتم عزل عينة السائل الرهلي بجهاز الطرد المركزي لفصل خلايا الجنين .

يتم مقارنة المخطط الكروموسي للجنين بمخطط طبيعي لتحديد الخلل الوراثي اذ وجد

اسئلة وزارية :

1-(1998/1997) وضح آلية تشخيص الاختلالات الوراثية عند الانسان باستخدام طريقة السائل الرهلي.

2-(2011/2010/2007/2006/2004/2001) قارن بين أخذ عينة من السائل الرهلي ، وطريقة أخذ عينة من الغشاء الكوريوني لتشخيص الاختلالات الوراثية عند الجنين من حيث :

1- الامان 2- سرعة الحصول على النتائج 3- موعد اجراء الفحص 4-عمر الجنين عند اخذ العينة

3-(2003) –اذكر طريقتين لتشخيص وضع الجنين وفحصه .

4-(2007) -ما هي الامور التي يهتم بها الطبيب للتأكد من سلامة الجنين عند فحص عينة من السائل الرهلي وخملات الكوريون من الحامل.

5-(2009) -من طرق تشخيص الاختلالات الوراثية عند الانسان ، فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي ، ما الامور التي يمكن تحديدها من الخلايا التي يتم الحصول عليها من الطريقتين ؟

6-(2009) -ما أهداف الاستشارة الوراثية ؟

7-(2018/2012) الفترة من الحمل التي يمكن إجراء فحص خملات الكوريون فيها للجنين تكون ما بين الاسبوعين:

أ – (5 و 7) ب- (8 و 10) ج- (14 و 16) د-(17 و 19(

8-(2012) الفترة من الحمل التي يمكن إجراء فحص السائل الرهلي فيها (السلى) لجنين الانسان تكون ما بين الاسبوعين:

أ – (17 و 19) ب- (14 و 16) ج- (8 و 10) د-(5 و 7(

9-(2017/2013) ما أهمية مقارنة مخطط كروموسومات خلايا الجنين بالمخطط الكروموسومي الطبيعي الانسان ؟

10-(2015) –اذكر طريقتين تستخدمان لتشخيص الاختلالات الوراثية عند الجنين في رحم أمه .

11-(2016) فسر : تسمح طريقة فحص خملات الكوريون بتشخيص الاختلالات الوراثية في وقت قصير نسبيا مقارنة بطريقة فحص السائل الرهلي .

12-(2018) -فسر : يفيد النصح الذي تقدمه الاستشارة الوراثية ذوي الاشخاص المصابين باختلالات وراثية .

13-(2018) -ما الدور الذي يقوم به : جهاز الطرد المركزي في فحص السائل الرهلي .

14-(2019) قارن بين : فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكوريون من حيث سرعة الحصول على النتائج .

15-(2019) -أي الفحوص الاتية يعد إجباريا للمقبلين على الزواج في الاردن:

أ - الناعور ب- فينيل كيتونيوريا ج- الثلاسيميا د- التليف الكيسي

16-(2019) -فسر : مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط طبيعي في فحص خملات الكوريون.

17-(2019) -فسر : فحص الاجنة في بداية الحمل .

18-(2019) -تفيد الاستشارة الوراثية في حالات عدة أذكرها .

19-(2019) -ما الدور الذي يقوم به : فحص الثلاسيميا للمقبلين على الزواج .

20-(2019) -فسر : وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي في فحص الاجنة.

21-(2019) انقل إلى دفتر إجابتك العبارة الاتية بعد تصويب ما تحته خط:

يعد فحص خملات الكوريون من الفحوص الاجبارية للمقبلين على الزواج.

22-(2020 نظامي) -أي من الاتية ليست من خطوات فحص السائل الرهلي :

أ - فحص خلايا الجنين ب- عمل مخطط كروموسومي لخلايا الجنين في اليوم التالي من أخذ العينة

ج - استخدام جهاز الفصل المركزي د- زراعة خلايا الجنين.

23-(2020 تكميلي) أي الاتية ليست من فوائد الاستشارة الوراثية:

أ - تحديد جنس الجنين ب- تحديد الاجنة غير الطبيعية

ج - توضيح طبيعة الاختلال الوراثي د- توضيح كيفية التعامل مع المصابين باختلال وراثي.

اجابات نموذجية :

1-(1998/1999)1-(سحب عينة من السائل الرهلي بين الاسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل

2 -استخدام جهاز الطرد المركزي لفصل خلايا الجنين– .
3 -زراعة الخلايا الجنينية –
4- بعد بضعة أيام يعمل مخطط للكروموسومات
5 -يقارن المخطط الكروموسومي بمخطط كروموسومي طبيعي لتحديد الخلل الوراثي إن وجد

2-(2011/2010/2007/2006/2004/2001)

	الامان	سرعة الحصول على النتائج	موعد اجراء الفحص	عمر الجنين عند اخذ العينة
السائل الرهلي	اكثر امانا	وقت اطول	بين الاسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل	بين الاسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل
خملات الكوريون	اقل امانا	اسرع	بين الاسبوعين الثامن والعاشر من الحمل	بين الاسبوعين الثامن والعاشر من الحمل

3-(2003) السائل الرهلي وفحص خملات الكوريون

4-(2007) تحديد الخلل الوراثي ان وجد

5-(2009) الحصول على مخطط لكروموسومات خلايا الجنين ومقارنته بالمخطط الطبيعي لتحديد الخلل الوراثي إن وجد.

6-(2009) 1- -الكشف عن احتمالية نقل الامراض الوراثية مثل مرض الثلاسيميا

2-فحص الافراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم ، لتأكيد ذلك أو نفيه– .
3-تقديم النصح لذوي الاشخاص المصابين باختلالات وراثية وذلك بتوضيح طبيعة الاختلال وكيفية التعامل مع المصابين به– .
4-فحص الاجنة في بداية الحمل لتحديد الاجنة غير الطبيعية.

7-(2018/2012) ب- 8 و 10

8-(2012) ب- 14 و 16

9-(2017/2013) لتحديد الخلل الوراثي ان وجد

10-(2015) 1-فحص السائل الرهلي 2- فحص خملات الكوريون

11-(2016) لانه لا يتم فيها زراعة خلايا الجنين عكس ما يحدث في فحص السائل الرهلي

12-(2018) لتوضيح طبيعة الاختلال وكيفية التعامل معه .

13-(2018) فصل خلايا الجنين

14-(2019) السائل الرهلي بطيء يحتاج بضعة ايام / خملات الكوريون سريع يوم واحد يحتاج

15-(2019) ج- الثلاسيميا

16-(2019) لتحديد الخلل الوراثي ان وجد

17-(2019) لتحديد الاجنة غير الطبيعية أو للتأكد من أن الجنين سليم

18-(2019) 1- -الكشف عن احتمالية نقل الامراض الوراثية مثل مرض الثلاسيميا

2-فحص الافراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم ، لتأكيد ذلك أو نفيه– .
3-تقديم النصح لذوي الاشخاص المصابين باختلالات وراثية وذلك بتوضيح طبيعة الاختلال وكيفية التعامل مع المصابين به– .
4-فحص الاجنة في بداية الحمل لتحديد الاجنة غير الطبيعية.

19-(2019) توقع احتمالات ولادة أطفال مصابين باختلالات وراثية.

20-(2019) لعزل خلايا الجنين

21-(2019) فحص الثلاسيميا

22-(2020 نظامي) ب- عمل مخطط كروموسومي لخلايا الجنين في اليوم التالي من أخذ العينة

23-(2020 تكميلي) أ- تحديد جنس الجنين