

الأنماط الأساسية للوراثة البشرية



تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الإماراتية

موقع المناهج ← المناهج الإماراتية ← الصف الحادي عشر العام ← علوم ← الفصل الثالث ← ملفات متنوعة ← الملف

تاريخ إضافة الملف على موقع المناهج: 23:31:28 2026-07-01

ملفات اكتب للمعلم اكتب للطالب ا اختبارات الكترونية ا اختبارات ا حلول ا عروض بوربوينت ا أوراق عمل
منهج انجليزي ا ملخصات وتقارير ا مذكرات وبنوك ا الامتحان النهائي ا للمدرس

المزيد من مادة
علوم:

إعداد: Sailux

التواصل الاجتماعي بحسب الصف الحادي عشر العام



صفحة المناهج
الإماراتية على
فيسبوك

الرياضيات

اللغة الانجليزية

اللغة العربية

التربية الاسلامية

المواد على تلغرام

المزيد من الملفات بحسب الصف الحادي عشر العام والمادة علوم في الفصل الثالث

ارتباط الجينات وتعدد المجموعات الكروموسومية

1

علم الوراثة المنديلية

2

الانقسام المنصف

3

انسباير منهج Cellular Energy - Solution Paper

4

انسباير منهج Cellular Energy Revision Paper

5



الأنماط الأساسية للوراثة البشرية

1

الاختلالات الوراثية المتنحية

الرابط بالتاريخ



- أهمل العلماء أعمال جريجور مندل لمدة تزيد عن 30 عاماً.
- في مطلع القرن العشرين، بدأ العلماء يهتمون بالوراثة، وأعيد اكتشاف أعمال مندل.
- في ذلك الوقت تقريباً، بدأ الطبيب الإنجليزي د. أرشيبالد جارود يهتم بأحد الاختلالات المرتبطة بنقص إنزيم يسمى فينيل ألانين هيدروكسيلاز.
- ينتج عن هذا النقص بول أسود، بسبب زيادة إفراز حمض الفينيل ألانين في البول..

ملاحظات جارود



- لاحظ أن الحالة تظهر عند الولادة وتستمر طوال حياة المريض.
- تؤثر في النهاية على العظام والمفاصل.
- لاحظ أيضاً أن مرض فينيل كيتون يوريا ينتقل بين العائلات.
- بمساعدة عالم آخر، استنتج أن الكابتونيوريا عبارة عن اختلال وراثي متنح.

الصفة المتنحية



- تظهر عندما يحمل الفرد جينات متماثلة متنحية لهذه الصفة.
- إذا كان لدى الشخص أليل سائد واحد على الأقل، فلن تظهر عليه الصفة المتنحية (يكون سليم ظاهرياً).

الناقل



الشخص الحامل للجينات المسببة لأحد الاختلالات المتنحية لا تظهر عليه الأعراض (غير متماثل الجينات "هجين")
يمكن أن ينقل الجين المسبب إلى نسله.

مراجعة المصطلحات		الجدول 1
المصطلح	مثال	التعريف
متماثل الجينات	نبات بازلاء نقيّة صفراء الحبوب طرازها الجيني YY. وأخرى خضراء الحبوب طرازها الجيني yy.	الكائن الحي الذي لديه أليلان متماثلان لصفة ما يُسمى متماثل الجينات لهذه الصفة.
غير متماثل الجينات (هجين)	نبته طرازها الجيني Yy تكون نبته بازلاء صفراء الحبوب.	الكائن الحي الذي لديه أليلان مختلفان لصفة ما يُسمى هجين الجينات لهذه الصفة. حين تكون الأليلات متخالفة الجينات، تظهر الصفة السائدة.

مراجعة الجداول

راجع الجدول 1 لفهم الصفات الوراثية.
راجع الجدول 2 أثناء قراءتك عن مجموعة من الاختلالات الوراثية المتنحية.





التليف الكيسي

التعريف:

التليف الكيسي يؤثر في غدد إنتاج المخاط، وإنزيمات الهضم، وغدد العرق. من أكثر الاختلالات الوراثية المتنحية شيوعاً بين القوقازيين.

السبب:

يحدث بسبب عدم امتصاص أيونات الكلوريد إلى خلايا الجسم المصاب بالتليف الكيسي. لا يتم إفرازها مع العرق، ولا ينتشر الماء إلى خارج الخلايا. غياب أيونات الكلوريد يؤدي إلى إفراز مخاط كثيف في مناطق متعددة بالجسم.

التأثيرات:

- المخاط الكثيف يغلق قنوات البنكرياس.
- يعيق الهضم.
- يسد الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين.
- يجعل المريض أكثر عرضة للعدوى بسبب زيادة المخاط في الرئة.

العلاج حالياً:

يشمل العلاج الفيزيائي، والأدوية، والأنظمة الغذائية الخاصة، وتناول بدائل لإنزيمات الهضم.

التشخيص:

فحص وراثي لتحديد إذا كان الشخص حاملاً للجين CFTR..

المهق

التعريف:

ينتج عن خلل في الجينات يؤدي إلى غياب أو نقص كميات طبيعية من صبغة الميلانين في الجلد والشعر والعينين.

الخصائص:

- يظهر أيضاً عند الحيوانات.
- يكون شعر الشخص المصاب أبيض وجلده شاحب جداً.
- قد تكون عيناه زرقاوين أو ورديتين.

الأعراض والمشاكل المصاحبة:

- غياب الميلانين في العينين يسبب مشاكل في الرؤية.
- البشرة الحساسة جداً للشمس.

الوقاية والعناية:

- يجب على الجميع حماية الجلد من أشعة الشمس فوق البنفسجية.
- المصابون بالمهق يحتاجون إلى عناية خاصة لحماية بشرتهم وأعينهم.

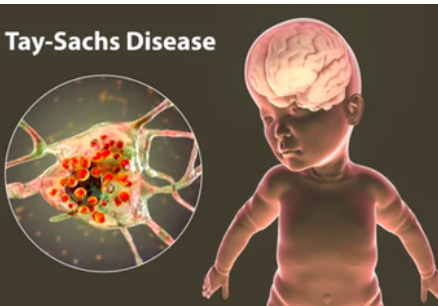
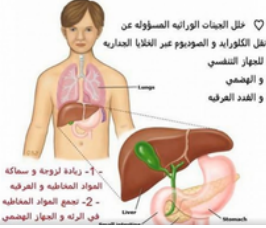
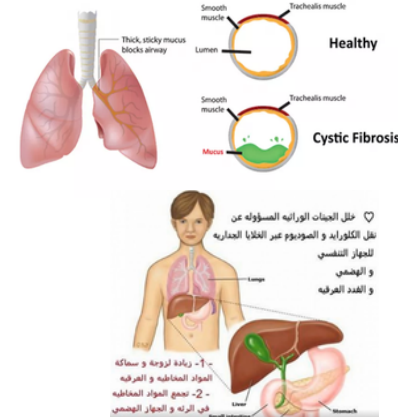
مرض تاي-ساكس

التعريف:

مرض وراثي منتج ناتج عن خلل في الجينات.

الجين المسؤول يوجد على الكروموسوم 15.

غالباً يتم تحديد المرض بوجود بقعة حمراء فاتحة اللون في مؤخرة العين. المرض منتشر جداً بين الأشخاص المنحدرين من شرق أوروبا.





• السبب والآلية:

- ينجم المرض عن غياب الإنزيمات المسؤولة عن تحليل الأحماض الدهنية المعروفة باسم **جانجليوسايدز**.
- طبيعياً: تتكون هذه الأحماض وتحلل مع نمو الدماغ.
- في المرض: الإنزيم غائب بالتالي الأحماض لا تحلل بالتالي تتراكم في الدماغ.
- النتيجة: تضخم الخلايا العصبية الدماغية + تدهور عقلي تدريجي.

• العلامات المميزة:

- بقعة حمراء في الشبكية .
- مشاكل عصبية عقلية وحركية متزايدة مع الوقت.

• المضاعفات:

- تلف دماغي تدريجي.
- فقدان الوظائف العقلية والحركية.
- يؤدي إلى الوفاة المبكرة.

الجالاكتوسيميا

التعريف:

مرض وراثي يتميز بعدم قدرة الجسم على هضم الجلاكتوز.

الآلية:

أثناء الهضم يتحلل اللاكتوز (سكر الحليب) إلى جلاكتوز و جلوكوز. الجلوكوز: مصدر رئيسي للطاقة وينتقل في الدم.

الجالاكتوز: يجب أن يتحول إلى جلوكوز بواسطة إنزيم يسمى: **جالاكتوز - 1 - فوسفات يوريديل ترانسفيراز (GALT)**. في حالة نقص هذا الإنزيم الجلاكتوز لا يهضم يتراكم ويسبب المرض

النتيجة:

- الأشخاص المصابون لا يستطيعون هضم الجلاكتوز.
- يؤدي إلى مضاعفات خطيرة إذا لم يتجنب مصدر الجلاكتوز.
- التوصيات العلاجية: يجب على المصابين بالمرض تجنب تناول منتجات الألبان أو أي أطعمة مشتقة من الحليب.



الاختلالات الوراثية المتنحية في الإنسان

الجدول 2

الاختلال	نسبة الإصابة في الولايات المتحدة الأمريكية	السبب	الأثر	العلاج
التليف الكيسي	1 لكل 3,500	تعطل الجين المسؤول عن إنتاج بروتين غشائي	• إفراز مخاط كثيف • فشل الجهاز الهضمي والجهاز التنفسي	• لا يوجد علاج حتى الآن • تنظيف يومي للمخاط من الرئتين • أدوية تقلل المخاط • مكملات إنزيم البنكرياس
المهاق	1 لكل 17,000	لا تنتج الخلايا الصبغية كميات طبيعية من صبغة الميلانين	• انعدام اللون في الجلد والعينين والشعر • تعرض الجلد للتلف بسبب الأشعة فوق البنفسجية • مشكلات في الرؤية	• لا يوجد علاج حتى الآن • وقاية الجلد من الشمس والعوامل البيئية الأخرى • إعادة تأهيل الرؤية
الجالاكتوسيميا	1 لكل 50,000 إلى 70,000	غياب الجين الذي ينتج الإنزيم المسؤول عن تحليل الجلاكتوز	• قصور عقلي • تضخم الكبد • فشل كلوي	• لا يوجد علاج حتى الآن • تناول وجبات خالية من اللاكتوز/ الجلاكتوز
مرض تاي - ساكس	1 لكل 2,500	غياب الإنزيم الضروري لتحليل المواد الدهنية	• تراكم ترسبات دهنية في الدماغ • قصور عقلي	• لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن • الوفاة عن سن 5 سنوات

الجدول 2

يجمع مجموعة من الاختلالات الوراثية المتنحية

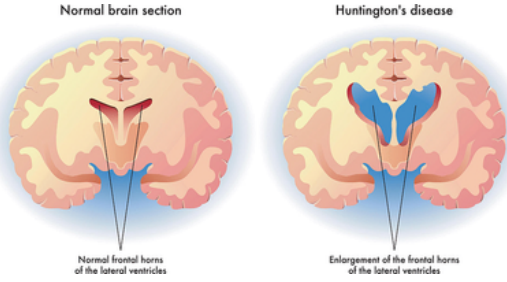




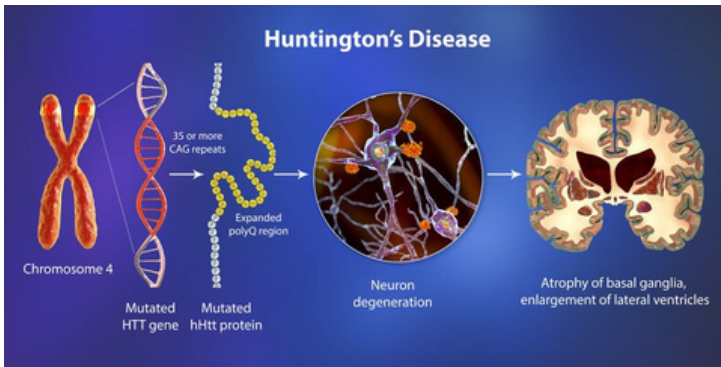
الاختلالات الوراثية السائدة

ليست الاختلالات الوراثية كلها ناتجة عن الوراثة المتنحية، كما هو موضح في الجدول 3. فإن بعض الاختلالات، مثل الاختلال النادر المعروف باسم مرض هنتنغتون، ناتجة عن الأليلات السائدة. وهذا يعني أن غير المصابين بالاختلال يحملون جينات متماثلة متنحية لهذه الصفة.

مرض هنتنغتون



- **التأثير:** يؤثر على الجهاز العصبي.
- **الانتشار:** يصيب شخصاً واحداً من كل 10,000 في الولايات المتحدة الأمريكية.
- **العمر عند الظهور:** تظهر الأعراض لدى المصابين بين سن 30 و 50 عاماً.
- **الأعراض:**
 - فقدان التدريجي لوظائف الدماغ.
 - فقدان السيطرة على الحركة.
 - الاضطرابات العاطفية.
- **التشخيص:** يمكن الكشف عن الأليل السائد عبر الخضوع للفحوص الوراثية.
- **العلاج:** لا يوجد دواء أو علاج شافٍ حتى الآن.



عدم نمو الغضاريف (القزامة)



- **الوصف:** يكون جسم المصاب صغير الحجم وأطرافه قصيرة نسبياً.
- **الانتشار:** يعد عدم نمو الغضاريف من أشكال القزامة الأكثر شيوعاً.
- **الطول:** يبلغ طول الشخص البالغ المصاب حوالي 122 سم.
- **الوراثة:** حوالي 75% من الأفراد المصابين يولدون لأبوين متوسطي الحجم.
- **المسبب:** تكون هذه الحالة ناتجة عن طفرة جديدة أو تنغير وراثي.



الاختلالات الوراثية السائدة لدى الإنسان

الجدول 3

الاختلال	نسبة الإصابة في الولايات المتحدة الأمريكية	السبب	الأثر	العلاج
مرض هنتجتون	1 لكل 10,000	خلل في أحد الجينات المؤثرة في الوظائف العصبية.	• تدهور الوظائف العقلية والعصبية • ضعف القدرة على الحركة	• لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن
عدم نمو الغضاريف	1 لكل 25,000	اختلال في أحد الجينات المؤثرة في نمو العظام.	• قصر الأرجل والأذرع • رأس كبير	• لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن

الجدول 2

يجمع مجموعة من الاختلالات الوراثية السائدة

سجلات النسب



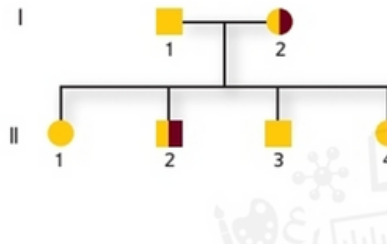
يمكن أن يجري العلماء عمليات تزاوج لدراسة العلاقات الوراثية في الكائنات الحية مثل البازلاء وذبابة الفاكهة. أما عند الإنسان، فيدرس العلماء تاريخ العائلة باستخدام سجل النسب، وهو تمثيل بياني يبين تتبع وراثة صفة معينة على مدى عدة أجيال.

الرموز في سجل النسب

- يستخدم سجل النسب رموزاً لتوضيح وراثة الصفة:
 - يمثل الذكور **بالمربعات**.
 - تمثل الإناث **بالدوائر**.
- كما هو مبين في الشكل 1:
 - الأشخاص الذين تظهر عليهم **الصفة** يتم تمثيلهم بدائرة أو مربع **مظلل** أو **داكن** حسب الجنس.
 - الأشخاص الذين **لا تظهر لديهم الصفة** يمثلون بمربع أو دائرة **غير مظلمة**.
- الخطوط في سجل النسب
 - يشير **الخط الأفقي** بين رمزي الأبوين إلى خط الأبوين أو **التزاوج**.
 - من هذا الخط الأفقي يظهر خط رأسي يمثل الجيل الناتج عن هذا التزاوج، وهم الأبناء.
 - يكون الأبناء مرتبطين بخط أفقي معاً.
- ترتيب الأجيال والأفراد
 - يستخدم سجل النسب نظام ترقيم، حيث يتم ترقيم الأجيال بالأرقام الرومانية من الأعلى إلى الأسفل.
 - يتم ترقيم الأفراد بالأرقام العربية.
 - على سبيل المثال: II 1 في **الشكل 1** هو أنثى، وهو المولود الأول في الجيل الثاني.



مثال سجل النسب



دليل الرموز

أنثى طبيعية	●
أنثى مصابة	●
الصفة محل الدراسة	●
أنثى حاملة للصفة المعينة	●
ذكر طبيعي	■
ذكر مصاب	■
الصفة محل الدراسة	■
ذكر حامل للصفة المعينة	■
الأرقام الرومانية - الأجيال	I
الأرقام العربية - الأفراد في جيل معين	1, 2, 3, 4
الجيل	
خط الأباء (التزاوج)	—
إخوة	

الشكل 1

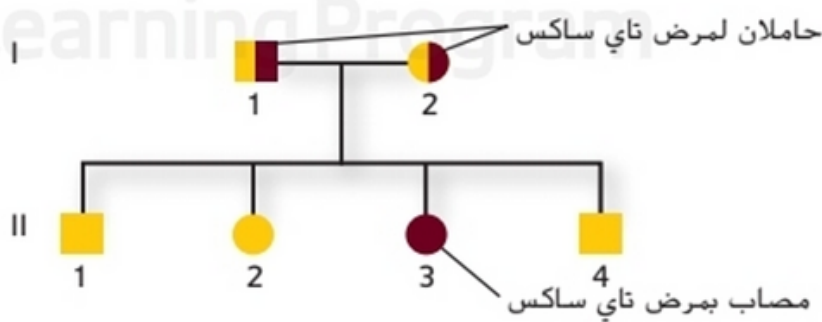
يستخدم سجل النسب رموزاً قياسية للإشارة إلى المعلومات المعروفة عن الصفة التي هي محل الدراسة.

تحليل سجل النسب

- يوضح الشكل 2 سجل نسب يبين مرض تاي - ساكس.
- نذكر من الجدول 2 أن مرض تاي - ساكس هو أحد **الاختلالات الوراثية المتنحية** الناتجة عن نقص الإنزيم الذي يدخل في أيض الدهون.
- يسبب نقص هذا الإنزيم تراكم الدهون في الجهاز العصبي المركزي، وقد يؤدي إلى الوفاة.

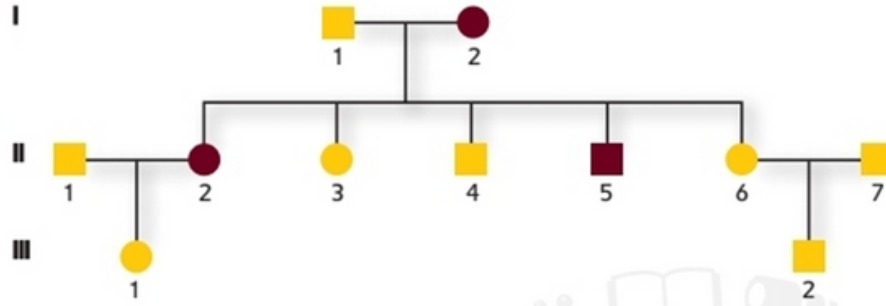
فحص سجل النسب في الشكل 2

- لاحظ أن الأبوين غير المصابين I1 و I2 قد أنجبا الطفل المصاب II3.
- هذا يدل على أن كلا من الأبوين **يحمل أليلاً متنحياً واحداً** وأن كلا منهما مختلف الجينات ويحمل الصفة.
- أما المربع والدائرة نصف المظللين فيوضحان أن كلا الأبوين **يحمل الصفة**.



الشكل 2:

يوضح سجل النسب وراثية الاختلال المتنحي المتمثل في مرض تاي - ساكس. لاحظ أنه يمكن لأبوين غير مصابين (I1 و I2) أن ينجبا طفلاً مصاباً (II3).



الشكل 3:

يوضح سجل النسب وراثته اختلال سائد.

لاحظ أن الآباء المصابين يمكنهم نقل جيناتهم (II2 و II5)، في حين أن الآباء غير المصابين لا ينجبون أبناء مصابين (III2).

وراثته الاختلال الوراثي السائد : تعدد الأصابع



يبين سجل النسب في الشكل 3 وراثته الاختلال الوراثي السائد تعدد الأصابع.

- الأشخاص المصابون بهذا الاختلال لديهم زيادة في عدد أصابع اليدين والقدمين.
- في حالة الوراثة السائدة، تظهر الصفة عند وجود أليل سائد واحد على الأقل.

حالة الشخص المصاب أو السليم

- إذا كان أحد والديه سليماً والآخر مصاباً بتعدد الأصابع، يمكن أن يحمل جينات هجينة أو متماثلة سائدة لهذه الصفة.
- كل شخص سليم سيكون حاملاً لجينات متماثلة متنحية لهذه الصفة.

مثال من الشكل 3

- الأنثى I2 تعاني من تعدد الأصابع (لاحظ دائرة داكنة).
- بما أن هذه الصفة تظهر لديها، فهي على الأرجح حاملة لجينات متماثلة سائدة أو هجينة.
- يمكن الاستدلال على أنها تحمل جينات هجينة، لأن الأبناء II3 و II4 غير مصابين بالاختلال.

ملاحظة إضافية

- لاحظ أن الأبوين غير المصابين II6 و II7 قد أنجبا ابناً غير مصاب III12.
- بناءً على الطراز الجيني، يمكن الاستدلال على ذلك من خلال الأنثى III12.



بناءً على الطراز الظاهري لأبويها وأبنائها II2 فسر ما الذي يمكن الاستدلال عليه من الأنثى ؟

الأنثى II2 مصابة بصفة سائدة، لكن نمطها الجيني هجين (Aa) وليست متماثلة الجينات (AA).
الدليل على ذلك أنه رغم إصابتها، أنجبت ابناً غير مصاب (III1)، مما يعني أنها تحمل أليلاً سائداً مسبباً للصفة وأليلاً متنحياً سليماً، وقد ورثت الأليل السليم لابنها، بينما ورث الأب أليلاً سليماً أيضاً، فكان الابن غير مصاب.

الاستدلال على الطرز الجينية



تُستخدم سجلات النسب للاستدلال على الطرز الجينية عبر ملاحظة الطرز الظاهرية. يمكن لعلماء الوراثة تحديد الجينات التي يحتمل أن تكون لدى شخص معين عن طريق معرفة الصفات الجسدية. يتم تحليل الطرز الظاهرية لعائلات بأكملها من أجل تحديد الطرز الجينية للعائلة، كما في الشكل 3.

دور سجلات النسب

- تساعد المستشارين الوراثيين على تحديد ما إذا كانت الأنماط الوراثية سائدة أو متنحية.
- بعد تحديد النمط الوراثي، يتم استخدام تحليل سجل النسب للكشف عن الطرز الجينية للأفراد.
- تمكن محلي الوراثة من دراسة صفة معينة وتحديد ما إذا كانت سائدة أو متنحية.
- يسهل تمييز الصفات السائدة عن الصفات المتنحية لأنها تظهر بوضوح في الطراز الظاهري.

تحديد الطرز الجينية

1. إذا كانت الصفة متنحية، فهذا يعني أن الشخص يحمل نسختين متنحيتين من الجين (أي جينات متماثلة متنحية).
2. ظهور الصفة المتنحية في الطراز الظاهري يعني أن الأليل المتنحي قد انتقل للشخص من كلا الوالدين.
3. عند ملاحظة صفة متنحية، يتم تتبع شجرة العائلة لعدة أجيال لتحديد الآباء والأجداد الذين حملوا الأليل المتنحي حتى لو لم يظهر عليهم في الطراز الظاهري.

توقع الاختلالات

إذا تم الاحتفاظ بسجلات جيدة للعائلات، فمن الممكن توقع الاختلالات في النسل القادم.

- يمكن ذلك بشكل دقيق إذا تم تقييم العديد من الأفراد في العائلة.
- يستخدم علماء الوراثة سجلات العائلة لتحديد الصعود والحدود الأخلاقية.

في سبيل المثال:

- يمكن دراسة البشر على أمر يستغرق عقوداً لكل جيل.
- إذا تم تسجيل البيانات، فإن حفظ السجلات بشكل منتظم من شأنه أن يوفر معلومات مهمة.
- يساعد ذلك في استخدام تحليل سجل النسب لدراسة أنماط الوراثة، وتحديد الطرز الظاهرية، والتحقق من الطرز الجينية ضمن عائلة ما.

