كل كائن حي يتشكل انطلاقا من بيضة ملقحة واحدة، لكنه لا يلبث أن يتمايز إلى ما يشبه نوعه، و يتفرد بصفات خاصة به. **(1)**

1. انتقال الصفات الوراثية:

يحمل الناس صفات مشتركة تجعلهم ينتمون إلى نوع واحد يدعى النوع البشري، يتوارثون هذه الصفات عبر الأجيال. **(1)**

1.1. تعريف النمط الظاهري: هو مجموع الصفات الظاهرية لعضوية ما، وهو ما نراه بالعين، يتغير خلال حياة العضوية ويتوقف هذا التغير على الزمن و المحيط. **(2)**

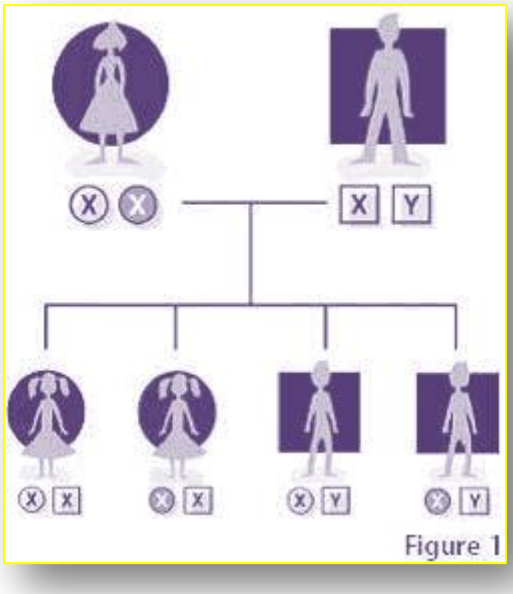


Figure 1

2.1. تعريف النمط التكويني أو الوراثي:
هو مجموع العوامل الوراثية(خلوية) التي تحدد النمط الظاهري وتنتقل عبر الأجيال عن طريق الأمشاج. **(2)**

مصطلحات و مفاهيم:

صفة وراثية: علامة مميزة تنتقل من جيل إلى آخر. **(1)**

جيل: Génération: مجموع الأشخاص الذين عاشوا خلال فترة معينة و لهم عمر متقارب. **(1)**

شجرة النسب: Arbre généalogique: تمثيل في شكل شجرة مختلف أجيال عائلة ما. **(1)**

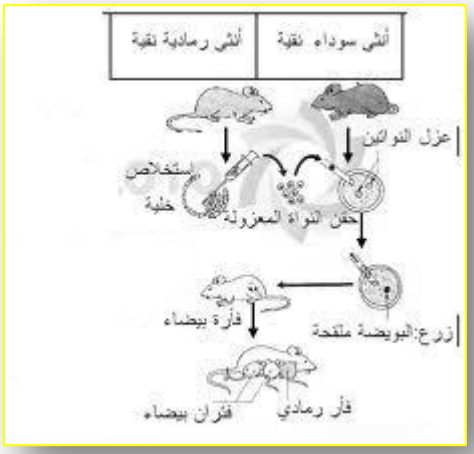
النمط الظاهري: مجموعة الصفات الجسمية البادية على الفرد. **(1)**

2.مقر المعلومات الوراثية:

يتكون جسم الفرد من ملايير الخلايا، فكلها تنشا من خلية واحدة هي الخلية البويضة، هذا العدد الهائل من الخلايا لا يجتمع بشكل عشوائي هكذا، بل يتشكل و ينتظم في مجموعات غاية في التنظيم الدقيق، إننا لا نجد تفسيرا لمثل هذا التنظيم المتقن سوى أن نسلم بان هناك "مخطط صنع" لجسم هذا الفرد!! **(1)**

1.2. أين تتواجد العوامل الوراثية؟

تجربة الزرع النووي:



- لدينا ثلاث سلالات من الفئران النقية التي تختلف في لون أوبارها: أوبار بيضاء، أوبار سوداء و أوبار رمادية. **(2)**
- تلقح كل من الأنثى الرمادية و السوداء بذكر من نفس سلالتيهما. **(2)**
- نستخلص من جنين فتي للأنثى الرمادية نواة إحدى الخلايا، ثم نحقن هذه النواة في بويضة ملقحة حديثا مأخوذة من أنثى سوداء بعد أن ننزع من هذه البويضة المعنية نواتي النطفة و البويضة(النواة البدئية الذكرية و النواة البدئية الأنثوية) قبل اندماجهما. **(2)**
- بعد الحصول على هذه البويضة و الشروع في تطورها في الوسط الصنعي نقوم بزراعتها في رحم أنثى بيضاء في مرحلة الحمل(لقحت بذكر من نفس سلالتها). **(2)**
- أعطت هذه الأخيرة عند الوضع فارا رماديا ضمن كل المجموعة البيضاء المحصل عليها. **(2)**

التعليق على التجربة:

- **هدف التجربة:** تحديد العناصر المسؤولة على نقل الصفات الوراثية أي أين تواجد العوامل الوراثية في الهيولي، في النواة أم في الرحم؟ **(2)**
- **طريقة العمل:** عزل دور كل من النواة، الهيولي و الرحم، لهذا الغرض تزرع نواة الرمادية في هيولي سوداء ثم توضع في رحم ابيض. **(2)**
- **المعلومة المستهدفة:** النواة هي المسؤولة عن نقل الصفات الوراثية، أي هي التي تتواجد بها العوامل الوراثية"البرنامج الوراثي". **(2)**

مصطلحات و مفاهيم:

البرنامج الوراثي: مجموع المعلومات التي يورثها الآباء لأبنائهم التي تضمن بناء العضوية و تحدد الصفات الفردية. **(1)**

النواة: عنصر خلوي يحتوي البرنامج الوراثي. **(1)**

3.الدعامة الوراثية على مستوى النواة:

عرفنا أن الصفات تنتقل من جيل إلى جيل آخر، كما عرفنا أن أفراد النوع البشري يحملون 46 صبغي في انويتهم يتوارثونها عن أبويهم. و أن النواة هي التي تحمل البرنامج الوراثي.**(1)**

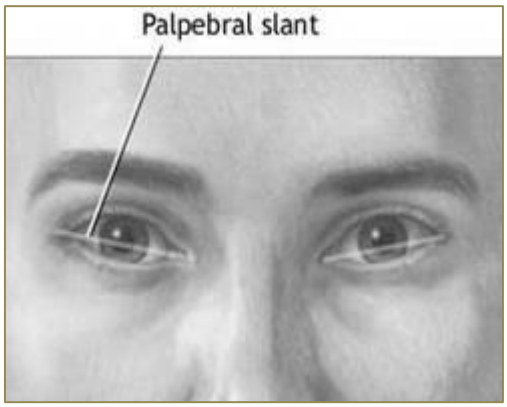
- **الصبغيات هي الدعامة الوراثية للنواة:**

يمكن أن تحدث إختلالات في الأنماط الوراثية للصبغيات "النمط التكويني" عند الإنسان بنقص أو زيادة في عددها و يصاحب ذلك ظهور صفات على الإنسان "النمط الظاهري" المصاب بها من بينها. **(3):**

✓ متلازمة داون« Down » :

▪ مفهومها:

تعرف متلازمة داون بهذا الاسم نسبة إلى الطبيب لاندون داون الذي كان أول من وصف هذه الحالة عياديا وذلك عام 1866م. وقد عرفت هذه الحالة في البداية باسم المنغولية بسبب الخصائص الجسمية المميزة للأفراد المصابين بها والتي تشبه خصائص العرق المنغولي (الآسيوي). وتعتبر متلازمة داون من أكثر أسباب التخلف العقلي شيوعا حيث أنها تحدث لدى حوالي 2% من المواليد الجدد.



ومتلازمة داون هي عبارة عن شذوذ صبغي كروموسومي يحدث خلل في المح والجهاز العصبي ينتج عنه عوق ذهني واضطراب في مهارات الجسم الإدراكية والحركية كما يظهر هذا الشذوذ ملامح وجهية وجسمية مميزة وعيوب خلقية في أعضاء ووظائف الجسم. **(4)**

▪ الخصائص الجسمية لذوي متلازمة داون:

1. ارتخاء العضلات والمفاصل وضعفها. **(4)**
2. صعوبات في النطق. **(4)**
3. قصر القامة والعنق. **(4)**
4. صغر الأذنين والفم مما يجعل اللسان يبدو كبيرا مع تشقق سطحه. **(4)**
5. صغر الأيدي وقصر الأصابع بالإضافة إلى وجود خط أفقي في راحة اليد. **(4)**
6. خشونة وتجعد في البشرة مع نعومة الشعر وخفته. **(4)**

7. صغر فتحة العين مع انثناء كثيف في الزوايا الخارجية مما يجعلها تبدو مائلة للأعلى. **(4)**

8. صغر حجم الرأس والأنف مع تفلطح مؤخرة الرأس مما يجعله يبدوا دائريا. **(4)**

- **أشكال متلازمة داون:**

إن أكثر أشكال متلازمة داون شيوعا هي الحالة المعروفة باسم ثلاثية الكروموسوم رقم(21) حيث يكون زوج الكروموسوم هذا ثلاثيا بدلا من أن يكون ثنائيا بمعنى أن هناك كروموسوما زائدا في كل خلية من خلايا الجسم وبذلك يكون في خلية الطفل 47 كروموسوما بدلا من 46 وهنالك شكلان آخران هما:

أ. وجود كروموسوم زائد في بعض الخلايا وليس كلها. **(4)**

ب. التصاق جزء من الكروموسوم الزائد على الزوج رقم 21 بزوج كروموسومات أخرى.**(4)**

- **المشكلات المصاحبة التي تنتج عن متلازمة داون:**

يصاحب متلازمة داون عدد من المشكلات الصحية والاضطرابات الإنمائية منها:

1. عوق ذهني بسيط أو متوسط وأحيانا شديد. **(4)**
2. اضطرابات في القلب. **(4)**
3. عيوب خلقية في العمود الفقري والأمعاء والمعدة. **(4)**
4. اضطرابات النظر ومشكلات الغدة الدرقية. **(4)**

- **أسباب متلازمة داون:**

هنالك عدة نظريات حول الأسباب إلا أن دراسة الاضطرابات الكروموسومية كانت من الأكثر فائدة، هذا من ناحية، ومن ناحية أخرى يقترح البعض أنها حالة وراثية في 20% من الحالات بالإضافة إلى عمر الأم عند الإنجاب حيث احتمالاتها تزداد عندما يكون عمر الأم 40 سنة أو أكثر. **(4)**

▪ تشخيص متلازمة داون قبل الولادة:

لقد تمكن الطب الحديث من تشخيص حالات متلازمة داون قبل الولادة ومن أكثر الطرق استخداما:

1. فحص السائل الأمنيوسي الذي يحيط بالجنين قي الرحم. **(4)**
2. فحص بواسطة الأشعة فوق الصوتية. **(4)**
3. فحص الغشاء المشيمي. **(4)**

✓ متلازمة تيرنر « Turner »:

تنتج متلازمة تيرنر عن خلل في الصيغة الصبغية عند الإناث وبالتحديد عن خلل في الصبغيات الجنسية، هي تصيب أنثى واحدة من بين 2500 أنثى في العالم. و السبب الحقيقي لهذا الخلل الصبغي غير معروف، فالصيغة الصبغية الجنسية للأنثى هي(XX) بينما تكون عند المصابات بمتلازمة تيرنر (OX) أي أن هناك صبغي(X) غير موجود، و قد يكون هناك صبغيين اثنين(XX) لكن احدهما فيه جزء مفقود. و تختلف مظاهر متلازمة تيرنر من فتاة إلى أخرى وفقا لعدد الخلايا و الأجهزة المصابة. **(5)**

▪ مظاهر متلازمة تيرنر:

1. انتفاخ القدمين عند الولادة. **(5)**

2. تكون الأنثى المصابة قصيرة القامة، وان لم تعالج فالحد الأقصى للطول يكون 140 سم و مع العلاج المبكر بالهرمونات يتحسن الطول بصورة جيدة. **(5)**

3. يتأثر النضج الجنسي عند الإناث المصابات بسبب عدم تتطور المبيضين عندهن بشكل طبيعي و بالتالي لا يحدث البلوغ إلا إذا تلقت الفتاة الهرمونات في صورة دواء. **(5)**

4. بشكل عام المصابة بمتلازمة تيرنر تكون عقيمة و غير قادرة على الإنجاب. **(5)**

5. وجود ثنية جلدية على جانبي العنق- رقبة مجنحة- **(5)**

6. انسدال في الأجفان. **(5)**

7. ارتكاز منخفض للأذنين. **(5)**

8. نقص السمع، إصابات في القلب و الكليتين قد يسبب ارتفاع في الضغط الشرياني. **(5)**

9. زيادة في الوزن. **(5)**

10. تشوهات بسيطة في عظام اليد ومفصل المرفق. **(5)**

✓ متلازمة كلينفلتر « Klinefelter »:

تعتبر متلازمة كلينفلتر (اكتشفها كلينفلتر عام 1942)، واحدة من مجموعة المتلازمات الناتجة عن عدد غير صحيح للصبغيات (الكروموزومات) الجنسية. يدور الحديث حول الذكور ذوي تعداد صبغيات غير سليم، بإضافة صبغية (X) واحدة أو أكثر(47 , XXY أو 48,XXXY بدلا من الوضع الطبيعي 46,XY). إن نسبة حدوث المتلازمة 1: 500 وحتى 1: 1000 لكل ولادة حية. **(6)**

- **أعراض متلازمة كلينفلتر:**

يعاني كل المصابين بالمتلازمة تقريبا، من مشاكل الخصوبة، بسبب الفشل الوظيفي في الخصيتين. تكون كمية الحيوانات المنوية التي ينتجونها صغيرة للغاية، كما يكون حجم الخصيتين، بعد البلوغ، اصغر من الوضع الطبيعي. يلاحظ نمو الثديين لدى 30-50% من الذكور، بعد جيل المراهقة. ينمو لقسم منهم شعر قليل على الجسم والوجنتين، انخفاض الكتلة العضلية، قدرة احتمال محدودة للمجهود الجسماني، انخفاض الكتلة العظمية وتوزيع أنثوي للدهن في الجسم. كذلك، فإن لقسم من المصابين قامة أطول من المعدل، وأطرافا أطول من المعتاد أيضا، نسبة إلى الجسم؛ ومع ذلك، فان للقسم الأكبر من الرجال الذين يعانون من المتلازمة علامات خفيفة نسبيا، ولا يتم تشخيصهم قبل بلوغ سن المراهقة أو عقب محاولات إخصاب حمل فاشلة. **(6)**

- **تشخيص متلازمة كلينفلتر:**

يمكن تشخيص المرض قبل الولادة، بواسطة فحص للصبغيات (الكروموزومات) من زغابة المشيمة أو خلايا السائل الأمنيوسي. **(6)**

مصطلحات ومفاهيم:

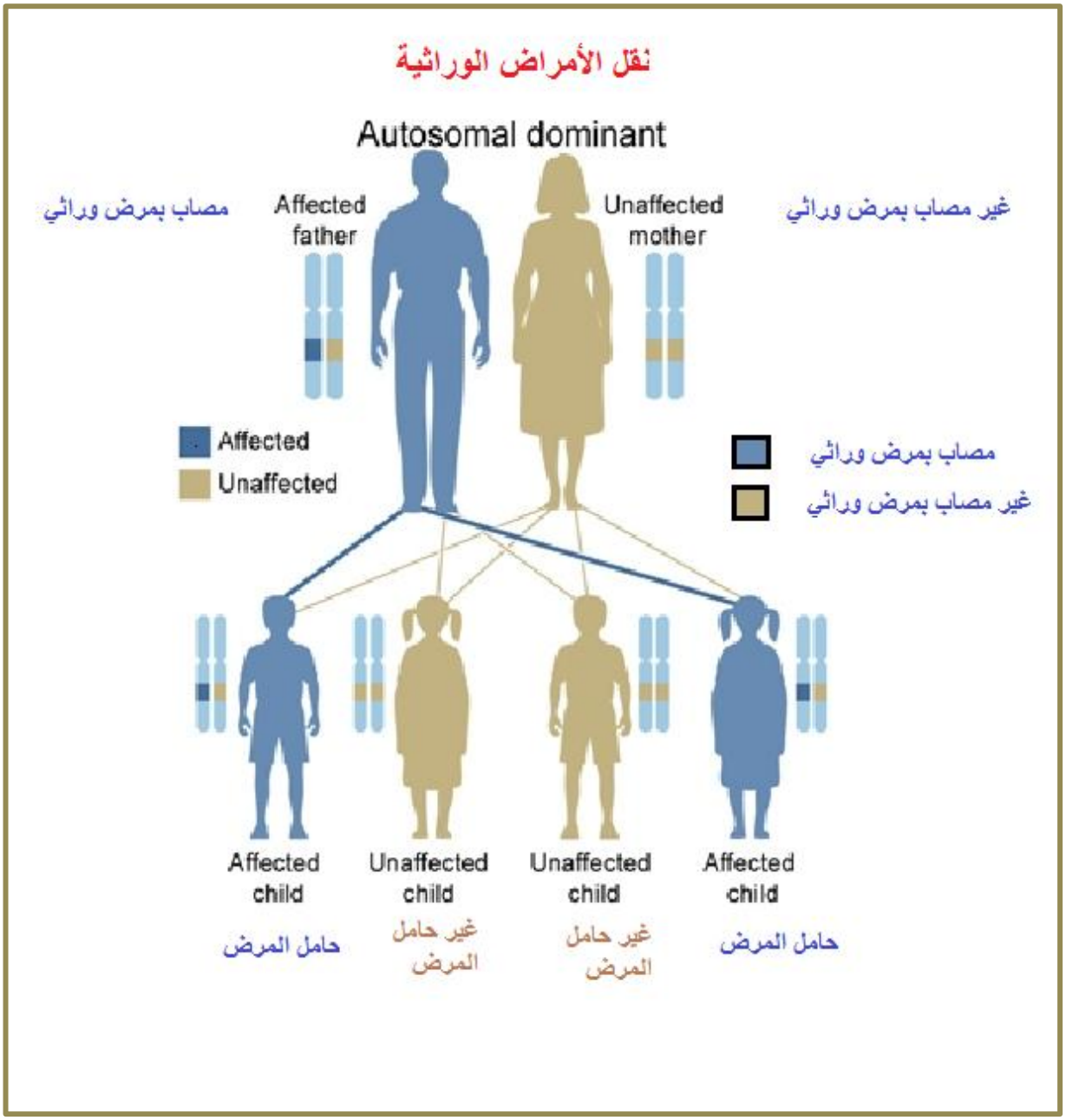
تناذر: مجموع الأعراض التي تصف مرضا. **(1)**

الشذوذ الصبغي: خطا في عدد الصبغيات على مستوى النمط النووي. **(1)**

4. أمراض تنتقل وراثيا:

إن حدوث بعض الأمراض من طبيعة وراثية مرتبط بعوامل خارجية من بينها:

- **الإشعاعات:** أثبتت الدراسات أن تسرب الإشعاعات النووية يحدث العديد من الأمراض الخطيرة كتشوهات خلقية عند المواليد و سرطان الجلد و فقدان البصر فهذه الإشعاعات



بإمكانها الوصول إلى الخلايا و تخريب المورثات فتحدث تشوهات خلقية خطيرة إذا تعرضت لها الأم الحامل أو سبب في تحول الخلايا إلى خلايا سرطانية تشكل ورما ينتشر في كل أنحاء الجسم ، كما أن التصوير الإشعاعي كذلك في بداية الحمل عند النساء الحوامل يسبب ولادة أطفال مشوهين. **(3)**

- **زواج الأقارب:** ترتفع نسبة الأمراض الوراثية عند الزواج بالأقارب. **(3)**

• **استعمال أدوية دون استشارة الطبيب:** تناول بعض الأدوية دون استشارة الطبيب من طرف الآم الحامل يعرض حميلها إلى تشوهات خطيرة. **(3)**

و للوقاية من الأمراض الوراثية علينا:

- الابتعاد و إ بعاد المفاعلات النووية عن التجمعات السكانية و العناية بها و مراقبتها باستمرار. **(3)**
- استعمال الطاقة النووية لأغراض سلمية فقط. **(3)**
- تجنب الزواج بين الأقارب. **(3)**
- عدم تناول أدوية دون استشارة طبية بالنسبة للأم الحامل. **(3)**

مصطلحات و مفاهيم:

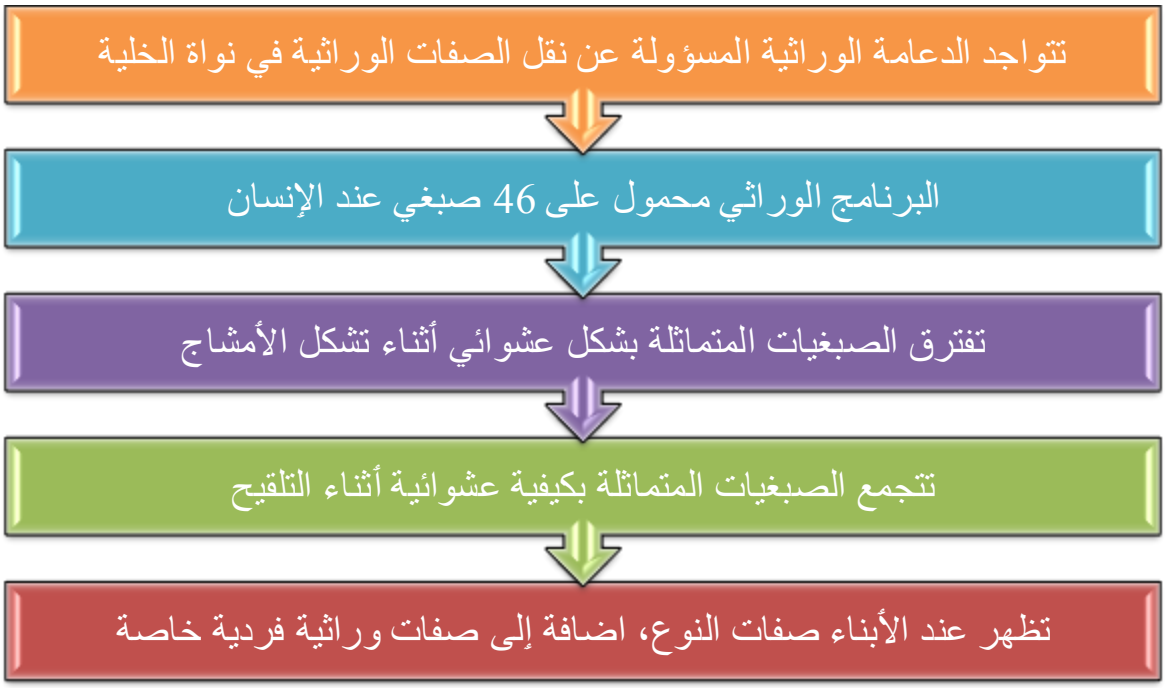
العامل الوراثي: Facteur génétique: جزء مادي على الصبغي مسؤول عن إظهار صفة معينة. **(1)**

شخص حامل للمرض: لا تظهر أعراض المرض عليه لكي ينقله إلى أبناءه. **(1)**

الحصيلة المعرفية:

- تظهر على الأبناء صفات جسمية تشبه صفات الأبوين أو احدهما و هذه الصفة أو الصفات التي تنتقل من جيل إلى آخر هي صفات وراثية، أما الصفة التي يكتسبها الفرد من بيئته أو نتيجة بعض الممارسات و لا تنتقل عبر الأجيال فهي صفة غير وراثية. **(1)**
- يوجد البرنامج المسؤول عن نقل الصفات الوراثية إلى الأبناء داخل نواة الخلية. **(1)**
- تتمثل الدعامة الوراثية لنقل الصفات على مستوى النواة في الصبغيات، إذ أن كل جزء منها مسؤول عن صفة وراثية معينة، عدد الصبغيات عند الإنسان 46 صبغي نصفها يرثه من أمه والنصف الآخر يرثه من أبيه. **(1)**
- تنقل الصبغيات الصفات و الأمراض الوراثية عبر الأجيال.

- يعتبر التعرض للإشعاعات كالإشعاع النووي و غيره سببا في حدوث اختلال على مستوى الصبغيات ينجر عنها أمراض خطيرة تنتقل وراثيا عبر الأجيال. **(1)**
- يرفع زواج الأقارب احتمال ظهور الأمراض الوراثية التي قد تكون متخفية عند الآباء. **(1)**



اختبار المكتسبات المعرفية:

1. ضع كلمة صحيح أو كلمة خطأ في الخانة المقابلة لكل عبارة:

- كل صبغيات الخلية تحمل نفس المعلومات الوراثية. خطأ. **(7)**
- الصفات الجنسية تسيطر على صفات وراثية أخرى غير الجنس. صحيح. **(7)**
- لا تلاحظ الصبغيات في أي لحظة من حياة الخلية. خطأ. **(7)**
- تتسبب الزيادة في صبغي على مستوى النمط النووي في ظهور مرض ما. صحيح.**(7)**
- التوأم الحقيقي يحمل نفس البرنامج الوراثي. صحيح. **(7)**

- التوأم الحقيقي يحمل نفس النمط النووي. صحيح. (7)
- الثلاثية 21 تنتج عن تلقيح بويضة لمشيجين ذكريين. خطأ. (7)
- يبدي الطفل دائما نفس الفصيلة الدموية لأحد الأبوين. خطأ. (7)

2. اربط بين كل مصطلح و التعريف المناسب له.

صفة وراثية: علامة مميزة تنتقل من جيل إلى آخر. (7)

شجرة النسب: تمثيل في شكل شجرة لمختلف أجيال عائلة ما. (7)

البرنامج الوراثي: مجموع المعلومات التي يورثها الآباء لأبنائهم. (7)

الشذوذ الصبغي: خطأ في عدد الصبغيات. (7)

شخص حامل للمرض: شخص لا تظهر عليه أعراض المرض وينقله إلى أبنائهم. (7)

3. اشرح و عرف ما يلي:

جيل: Génération: مجموع الأشخاص الذين عاشوا خلال فترة معينة و لهم عمر متقارب. (1)

النمط الظاهري: مجموعة الصفات الجسمية البادية على الفرد. (1)

تناذر: مجموع الأعراض التي تصف مرضا. (1)

عامل وراثي: علامة مميزة تنتقل من جيل إلى آخر. (1)

ثلاثية 21: ثلاثية الكروموسوم رقم(21) حيث يكون زوج الكروموسوم هذا ثلاثيا بدلا من أن يكون ثنائيا بمعنى أن هناك كروموسوما زائدا في كل خلية من خلايا الجسم وبذلك يكون في خلية الطفل 47 كروموسوما بدلا من 46. (7)

الصفة المكتسبة: هي الصفة التي يكتسبها الفرد من بيئته أو نتيجة بعض الممارسات و لا تنتقل عبر الأجيال فهي صفة غير وراثية. (1)

توأم حقيقي: توأم ينشأ من انقسام بيضة واحدة. (7)

4. اختر الجواب الصحيح من كل سؤال، و علل اختيارك

ا. في أي لحظة من حياة الخلية تكون الصبغيات موجودة في الخلية؟

3. أثناء حياة الخلية كلها. (7)

← الخلية تكون حية بوجود نواتها بداخلها" الصبغيات داخل النواة".(7)

ب. كيف يتغير عدد الصبغيات في خلايا العضوية؟

2. تحمل الخلايا نفس العدد من الصبغيات. (7)

← لان خلايا العضوية تنشأ من انقسام الخلية البيضة. (7)

(1): الكتاب المدرسي لمادة علوم الطبيعة و الحياة، السنة الرابعة متوسط.

(2): الوراثة، دروس ومواضيع مقترحة، الأقسام النهائية، الأستاذ احمد أمين خليفة.

(3): الدعامة الوراثية لانتقال الصفات، www.educdz.com/montada/

(4): متلازمة داون، www.albedaya-algadida.com/article-4322.html

(5): متلازمة تيرنر، عيادة طب الأطفال، www.childclinic.net/ccs/details-155.html

(6): متلازمة كلينفلتر، www.webteb.com/children

(7): A. AOUADJ- Biologiste