

تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الإماراتية



موقع
المناهج الإماراتية

www.alManahj.com/ae

* للحصول على أوراق عمل لجميع الصفوف وجميع المواد اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae>

* للحصول على أوراق عمل لجميع مواد الصف الحادي عشر المتقدم اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/14>

* للحصول على جميع أوراق الصف الحادي عشر المتقدم في مادة علوم ولجميع الفصول, اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/14science>

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

<https://almanahj.com/ae/14science1>

* لتحميل كتب جميع المواد في جميع الفصول للـ الصف الحادي عشر المتقدم اضغط هنا

<https://almanahj.com/ae/grade14>

* لتحميل جميع ملفات المدرس معاذ البيلي اضغط هنا

للحصول على جميع روابط الصفوف على تلغرام وفيسبوك من قنوات وصفحات: اضغط هنا

https://t.me/UAElinks_bot

القسم الأول

الأنماط الأساسية للوراثة البشرية ♣



مرض الكابتونيوريا :

- ✦ اختلال وراثي متنح . ✦ اكتشفه الطبيب أرشيبالد جارود
- ✦ ينشأ نتيجة نقص إنزيم الكابتونيوريا.
- ✦ ينتج عن ذلك بول أسود بسبب إفراز الحمض في البول .
- ✦ يظهر عند الولادة ويستمر طوال حياة المريض .
- ✦ يؤثر في النهاية بصورة سيئة في العظام والمفاصل .

لاحظ أن

- ✦ الاختلال المتنحي يظهر عندما يحمل الفرد أليلات متنحية متماثلة لهذا الاختلال .
- ✦ الناقل : هو الشخص متخالف الأليلات لأحد الاختلالات المتنحية .
- ✦ وهو لا تظهر عليه الصفة أو الاختلال ولكنه يستطيع أن ينقله (يورثه) لأبنائه .

أولا : الاختلالات الوراثية المتنحية في الإنسان :

التليف الكيسي

العلاج	الوصف و الأعراض
<ul style="list-style-type: none"> ✦ لا يوجد علاج شافي حتى الآن . ✦ العلاج الفيزيائي : ✦ تنظيف الرئتين من المخاط يوميا ✦ استخدام أدوية تقلل المخاط . ✦ استخدام بدائل لإنزيمات الهضم (متممات إنزيمات البنكرياس) . ✦ إتباع أنظمة غذائية خاصة . 	<ul style="list-style-type: none"> ✦ أكثر الاختلالات الوراثية المتنحية شيوعا بين القوقازيين . ✦ يؤثر هذا المرض في الغدد المنتجة للمخاط وإنزيمات الهضم والغدد العرقية . ✦ نتيجة عدم امتصاص خلايا الجسم لأيونات الكلوريد وإفرازها مع العرق لا يخرج الماء خارج الخلايا مما يتسبب في إفراز مخاط كثيف . ✦ يغلق المخاط الكثيف قنوات البنكرياس ويعيق الهضم ويسد الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين . ✦ يتعرض مرضي التليف الكيسي للعدوى أكثر من غيرهم ... علل ... بسبب المخاط الكثيف المتراكم في رئاتهم .

المهاق

العلاج	الوصف و الأعراض
<ul style="list-style-type: none"> ✦ لا يوجد علاج حتى الآن . ✦ وقاية الجلد من الشمس (الأشعة فوق البنفسجية) والعوامل البيئية الأخرى . ✦ إعادة تأهيل الرؤية . 	<ul style="list-style-type: none"> ✦ اختلال وراثي متنح يسبب غياب صبغ الميلانين من الجلد والشعر والعينين . ✦ يظهر شعر المصاب أبيض وجلده شاحب ويؤبؤ عينيه وردي . ✦ الشخص المصاب بالمهاق لديه مشكلات في الرؤية ... علل ... بسبب غياب صبغ الميلانين .

تاي ساكس

العلاج	الوصف و الأعراض
<p>↪ لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن .</p> <p>↪ عادة ما يموت الطفل عند سن الخامسة .</p>	<p>↪ اختلال وراثي متنح .</p> <p>↪ ينتشر بين الأشخاص المنحدرين من شرق أوروبا .</p> <p>↪ يوجد الجين المسئول عن هذا المرض في الكروموسوم ١٥ .</p> <p>↪ يتم تحديد هذا المرض بوجود بقعة حمراء فاتحة في مؤخرة العين</p> <p>↪ ينتج هذا المرض عن غياب الإنزيمات المسئولة عن تحليل أحماض دهنية تسمى جانجيلوسايدز تتكون بصورة طبيعية ثم تذوب عند نمو الدماغ .</p> <p>↪ بسبب عدم تحلل الأحماض الدهنية تتراكم في الدماغ مما يسبب تضخم الخلايا العصبية مما يسبب قصور عقلي .</p>

الجالاكتوسيميا

العلاج	الوصف و الأعراض
<p>↪ لا يوجد علاج حتى الآن .</p> <p>↪ تناول وجبات خالية من اللاكتوز و الجالاكتوز (منتجات الألبان) .</p>	<p>↪ اختلال متنح ينشأ عن نقص إنزيم جالت الذي يحلل سكر الجالاكتوز إلى سكر الجلوكوز (السكر الذي يستخدمه الجسم كمصدر للطاقة) .</p> <p>↪ يسبب تراكم الجالاكتوز في الجسم قصور عقلي وتضخم الكبد وفشل كلوي .</p>

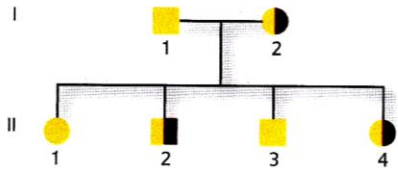
ثانيا : الاختلالات الوراثية السائدة :

مرض هنتجتون	عدم نمو الغضاريف [القماءة]	النوع
اختلال وراثي سائد .		
↪ ينشأ عن خلل في أحد الجينات المؤثرة في الوظائف العصبية .	↪ يعتبر شكل من أشكال القزامة و ينشأ عن خلل في أحد الجينات المؤثرة في نمو العظام .	السبب
↪ تظهر أعراض هذا المرض بين سن ٣٠ إلى ٥٠ .	↪ يتميز المصاب بقصر الأرجل والأذرع والرأس الكبير .	الأعراض
↪ تشمل أعراضه فقدان التدريجي لوظائف الدماغ وفقدان السيطرة علي الحركة والاضطرابات العاطفية .	↪ يبلغ طول المصاب ٤ أقدام ويعيش حياة طبيعية .	
	↪ يولد المصاب لأبوين متوسطي الطول وتعتبر هذه الحالة ناتجة عن طفرة جديدة أو تغير وراثي .	العلاج
	↪ لا يوجد علاج أو دواء حتى الآن .	

سجل النسب

دليل الرموز

مثال سجل النسب



ذكر طبيعي
ذكر يظهر فيه
الصفة محل الدراسة
ذكر حامل للصفة المعينة

أنثى طبيعية
أنثى تظهر فيها
الصفة محل الدراسة
أنثى حاملة للصفة المعينة

الأرقام الرومانية - الأجيال
الأرقام العربية - الأفراد
في جيل معين

الجيل

الآباء

إخوة

شكل (مخطط) يتتبع وراثة صفة معينة علي مدى عدة أجيال .

يمثل الذكور بالمربعات والإناث بالدوائر .

الأفراد الذين تظهر عليهم الصفة تظل رموزهم .

الأفراد الذين لا تظهر عليهم الصفة لا تظل رموزهم .

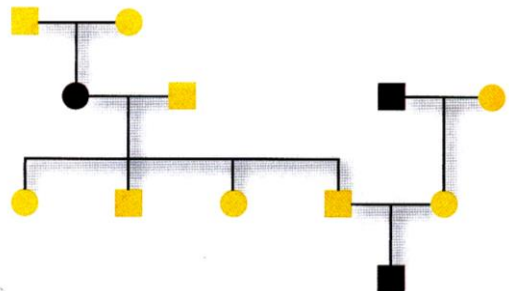
يشير الخط الأفقي بين رمزين إلي الآباء (خط الزواج) .

يشير الخط الذي يربط بين الأبناء إلي خط الأخوة .

تستخدم الأرقام الرومانية للأجيال والإنجليزية للأفراد .

الفرد نصف المظلل يكون حامل للصفة ولا تظهر عليه أعراض هذه الصفة وهذا فقط بالنسبة للإختلالات المتنحية .

تفحص سجل النسب المجاور ثم اجب :



ما نوع الاختلال الذي يوضحه السجل المجاور ؟ ولماذا ؟

سجل النسب المجاور لا يمكن أن يمثل الاختلال

A. المهاق . B. الجلاكتوسيميا . C. القماءة .

الاستدلال علي الطرز الجينية :

س - فيما تستخدم سجلات النسب ؟

تتبع صفة وراثية علي مدى عدة أجيال .

تحديد نمط توارث هذه الصفة إن كان سائد أم متنحي .

استنتاج الطرز الجينية لأفراد السجل بملاحظة الطرز المظهرية .

علل : يمكن تمييز الصفات السائدة أكثر من المتنحية .

جـ . لأنها تظهر في الطرز المظهري للفرد .

س - متى تظهر الصفة المتنحية ؟

جـ . عندما يحمل الشخص الأليلات المتماثلة المتنحية .

س - ما أهمية الاحتفاظ بسجلات نسب جديدة للعائلات ؟

جـ . حتى يمكن توقع الاختلالات الوراثية في النسل القادم .

علل : تصعب دراسة علم الوراثة البشرية .

جـ . لأن العلماء مقيدون بالوقت والحدود الأخلاقية والتقاليد والظروف الاجتماعية .

القسم الثاني

الأنماط الوراثة المعقدة

لا تنطبق الأنماط الوراثة التي وصفها مندل علي وراثة الصفات المعقدة .

١ - السيادة غير التامة :

هي الحالة التي يمثل فيها الطراز الجيني متخالفاً الجينات طرازاً ظاهرياً وسيطاً بين الطرازين الظاهريين متماثلي الجينات .

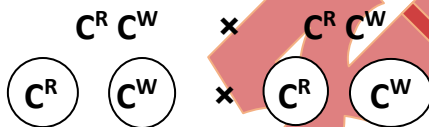
مثال : دراسة لون الأزهار في نبات شب الليل :

- عند تزاوج نبات شب الليل أبيض الأزهار مع آخر أحمر الأزهار فإن الجيل الناتج كله وردي الأزهار .
- عند الإخصاب الذاتي لإحدى النباتات وردية الأزهار تنتج نباتات بيضاء ووردية وحمراء الأزهار .

توقع ما يحدث عند الإخصاب الذاتي لنبات وردي الأزهار في

شب الليل

وردي × وردي



	C^R	C^W
C^R	$C^R C^R$	$C^R C^W$
C^W	$C^R C^W$	$C^W C^W$

أحمر : وردي : أبيض
%٢٥ : %٥٠ : %٢٥
١ : ٢ : ١

توقع ما يحدث عند تزاوج نبات شب الليل أحمر الأزهار مع

آخر أبيض الأزهار

أحمر × أبيض



	C^R	C^R
C^W	$C^R C^W$	$C^R C^W$
C^W	$C^R C^W$	$C^R C^W$

١٠٠ % وردي الأزهار

٢ - السيادة المشتركة :

☒ حالة وراثية يظهر فيها أثر كلا الأليلين عندما يكون الطراز الجيني لصفة ما متخالفا الأليلات .

☒ مثال : توارث مرض أنيميا الخلايا المنجلية :

- الأليل المسئول عن هذا المرض يشيع في الأفراد ذوي الأصول الأفريقية .
- يؤثر هذا المرض في خلايا الدم الحمراء وقدرتها علي نقل الأكسجين .
- يسبب هذا المرض تغير في هيموجلوبين الدم (بروتين) مما يؤدي إلي تغير شكل الخلايا الدم الحمراء إلي الشكل المنجلي أو حرف (C) .
- توقف خلايا الدم المنجلية الدورة الدموية في الأوعية الدموية الصغيرة ولذلك فهي غير فعالة في نقل الأكسجين .
- الشخص متخالفا الأليلات لهذا المرض يعيش حياة طبيعية في الظروف الاعتيادية ... **علل ...** لأن لديه خلايا طبيعية وخلايا منجلية والخلايا الطبيعية تعوض الخلل الناتج عن الخلايا المنجلية .
- الأشخاص متخالفي الأليلات لمرض أنيميا الخلايا المنجلية لديهم مقاومة عالية لمرض الملاريا وبالتالي تكون معدلات الوفيات بسبب الملاريا أقل في المناطق التي ينتشر فيها مرض أنيميا الخلايا المنجلية .

علل : يستمر مرض أنيميا الخلايا المنجلية في التزايد في أفريقيا .

ج : لأن وجود نسبة ملاريا أقل في المناطق التي ينتشر فيها أنيميا الخلايا المنجلية يجعل أكبر عدد من الأفراد يعيش في تلك المناطق وبالتالي تنتقل أنيميا الخلايا المنجلية لذرياتهم .

٣ - الأليلات المتعددة :

☒ حالة وراثية يتحكم في ظهور الصفة أكثر من أليلين .

☒ مثل : ١ - وراثة فصائل الدم عند الإنسان . ٢ - وراثة لون الفراء في الأرانب .

أولا : وراثة فصائل الدم عند الإنسان :

- ☒ يتحكم في نظام فصائل الدم (ABO) ثلاثة أليلات هي : I^A و I^B و i .
- ☒ كلا من الأليلين I^A و I^B يسودان سيادة تامة علي الأليل i .
- ☒ بينما يوجد بين الأليلين I^A و I^B سيادة مشتركة حيث أن الفرد متخالفا الأليلات ($I^A I^B$) تكون فصيلة دمه AB .
- ☒ ولذلك : يعد نظام فصائل الدم ABO مثلا علي الأليلات المتعددة والسيادة المشتركة .

العامل الرايزيسي Rh :

الطرز المظهري	الطرز الجيني
A	نقي $I^A I^A$ _____ هجين $I^A i$ _____
B	نقي $I^B I^B$ _____ هجين $I^B i$ _____
AB	$I^A I^B$
O	ii

✿ بروتين في الدم سمي بذلك نسبة إلى القرد الرايزيسي الذي اكتشف هذا العامل فيه .

✿ Rh^+ يسود علي Rh^- .

✿ الفرد الموجب العامل الرايزيسي

إما أن يكون نقي ($Rh^+ Rh^+$) أو هجين ($Rh^- Rh^+$) .

✿ الفرد سائب العامل الرايزيسي دائماً ($Rh^- Rh^-$)

مثال :

ولد لعائلة طفل فصيلة دمه O وطفل آخر فصيلة دمه AB . وضع الطرز المظهرية والجينية للأباء والأبناء علي أسس وراثية .

ثانياً : لون الفرو عند الأرناب :

- يتحكم في وراثة لون الفرو عند الأرناب أربعة أليلات هي $[C . C^{ch} . C^h . c]$.
- الأليل C (لون واحد) سائد علي بقية الأليلات بينما الأليل c (أمهق) متنحي بالنسبة لكل الأليلات .
- الأليل C^{ch} [أكثر من لون ويسمي شانشيلا] يسود علي C^h [هيمالايا] .
- وبالتالي : $C > C^{ch} > C^h > c$

س - ما ناتج تزاوج ذكر أرناب ذو لون واحد هجين أمهق مع أنثي هيمالايا هجينة أمهق ؟
س - وضع أوجه الشبه والاختلاف بين توارث فصائل الدم ولون الفرو عند الأرناب .

٤ - تفوق الجينات :

- وجود أليل يخفي تأثيرات أليل آخر .
 - مثال : لون الفرو في كلاب اللابرادور .
 - يتحكم في لون الفرو مجموعتان من الأليلات .
 - الأليل السائد (E) يحدد درجة ما إذا كان الفرو أسود .
 - الأليل السائد (B) يحدد درجة اللون الداكنة .
 - وجود أليلي الزوج الأول (ee) يعني انه لا يوجد أي صبغة .
 - وجود الأليل (e) يخفي أثر (B) .
- بمعنى : الأليل (B) له تأثير فقط بوجود (E) وليس له تأثير بوجود (e) .

فرو أسود	فرو بني	فرو أصفر
EEBB		eeBB
EeBB	Eebb	eeBb
EEBb	Eebb	eebb
EeBb		

س : وضح ناتج تزاوج ذكر كلب لابرادور بني الفرو نقي في الصفتين مع أنثى سوداء هجينة في الصفتين .

٥ - تحديد الجنس :

- تحتوي كل خلية في جسم الإنسان ما عدا الأمشاج علي ٢٣ زوج من الكروموسومات .
- ٢٢ زوج من الكروموسومات تسمى الكروموسومات الجسمية .
- الزوج الأخير يسمى زوج الكروموسوم الجنسي وهو الذي يحدد جنس الفرد .
- هناك نوعين من الكروموسومات الجنسية X و Y .
- يختلف الكروموسوم (Y) عن الكروموسوم (X) تماما في الشكل والحجم .
- الفرد الذي يحمل XX هو أنثى .
- الفرد الذي يحمل XY هو ذكر .
- يتحدد جنس النسل باتحاد الحيوان المنوي مع البويضة .
- نسبة الذكور إلي الإناث ١ : ١

٦ - تعويض الجرعة :

- تحتوي خلايا الأنثى $44 + XX$
- تحتوي خلايا الذكر $44 + XY$
- الكروموسوم (X) أكبر من الكروموسوم (Y) في الحجم حيث يحمل عدد كبير من الجينات الضرورية لنمو الإناث والذكور .
- يحمل الكروموسوم (Y) جينات مرتبطة بنمو الخصائص الذكورية .
- بما أن الأنثى لديها كروموسومان (X) وللذكر كروموسوم (X) واحد فإن أحد كروموسومي (X) عند الأنثى يتوقف عن العمل لموازنة الفرق في الجرعة وهذا ما يسمى **تعويض الجرعة** أو تعطيل كروموسوم X

علل : تظهر البقع البرتقالية علي فرو أنثى الكاليكو .

ج : بسبب تعطيل الكروموسوم X الذي يحمل أليل اللون الأسود .

علل : البقع السوداء علي فرو أنثى الكاليكو .

ج : بسبب تعطيل الكروموسوم X الذي يحمل أليل اللون البرتقالي

س : ما المقصود بجسم بار؟

ج: هو كروموسوم (X) غير الفاعل عند الأنثى ويظهر داكن اللون في النواة .

٧ - الصفات المرتبطة بالجنس :

- صفات تتحكم فيها الجينات المحمولة على الكروموسوم الجنسي (X) .
- يتأثر الذكور بالصفات المرتبطة بالكروموسوم X أكثر من الإناث **... علل ...** لأن للذكور كروموسوم X واحد فقط .
- غالبا لا تظهر الصفات المتنحية المرتبطة بالجنس عند الإناث **... علل ...** لأن الكروموسوم X الثاني قد يخفي أثر الصفة المتنحية .
- من الصفات المرتبطة بالجنس عمي اللوتين الأحمر والأخضر ومرض نزف الدم (الهيموفيليا) .

أولا : عمي اللوتين الأحمر والأخضر :

- اختلال وراثي متنح مرتبط بالجنس .
- يري الشخص المصاب بالمرض اللوتين الأحمر والأخضر كدرجات من اللون الرمادي .
- الذكر إما أن يكون سليم ($X^B Y$) أو مريض ($X^b Y$) .
- الأنثى إما أن تكون سليمة ($X^B X^B$) أو حاملة للمرض ($X^B X^b$) أو مريضة ($X^b X^b$) .
- الإبن الذكر يرث مرض عمي الألوان من أمه فقط **... علل ...** لأنه يرث من الأم الكروموسوم X الذي قد يحمل أليل المرض (X^b) بينما يرث من الأب الكروموسوم (Y) الذي لا يحمل جينات مرتبطة بالجنس .

س : وضع ناتج تزاوج ذكر مريض بعمي الألوان من أنثى حاملة للمرض .

ثانيا : مرض نزف الدم (الهيموفيليا) :

- ☞ اختلال وراثي متنح مرتبط بالجنس .
- ☞ يتسم بتأخر تجلط الدم عند حدوث النزف وذلك بسبب غياب بروتين ضروري لتجلط الدم .
- ☞ قديما كان الرجال المصابين بنزف الدم يموتون في سن مبكرة حتي تم اكتشاف عوامل التجلط .

الصفات المتأثرة بالجنس :

○ صفات يرتبط ظهورها أو عدم ظهورها بالهرمونات الجنسية .

○ مثال : **صفة الصلع** .

○ الأليل الخاص بصفة الصلع سائد عند الذكور ولكنه متنحي عند الإناث .

○ تصاب الأنثى بالصلع فقط إذا كانت تحمل أليلين متماثلين .

○ نلاحظ في الفرد متخالف الجينات أن أليل الصلع سائد عند الذكور ولكنه متنحي عند الإناث .

الذكور	التركيب الجيني	الأنثى
○ أصلع	BB ○	○ صلعاء
○ أصلع	Bb ○	○ عادية
○ عادي	bb ○	○ عادية

٨ - الصفات متعددة الجينات :

○ هي الصفات التي تنتج عن التفاعل بين عدد من أزواج الجينات .

○ مثل : **لون الجلد والطول ولون العينين** .

○ يتحكم في صفة لون الجلد ثلاثة أزواج من الجينات .

○ تتحدد درجة اللون بعدد الأليلات السائدة والمتنحية التي يرثها الفرد .

○ يكون الرسم البياني الذي يبين تكرار عدد الأليلات السائدة للصفة متعددة الجينات على شكل منحنى يشبه

الجرس ... **علل** ... لأن عدد الطرز الجينية التي تمثل الصفة المتوسطة أكثر من الطرز الجينية للصفة في

درجاتها القصوى .

٩ - التأثيرات البيئية :

○ للبيئة أثر في الطراز الظاهري لبعض الصفات .

○ مثال : تسهم عوامل بيئية كالنظام الغذائي وعدم القيام بتمارين رياضية في وراثة مرض معين مثل أمراض القلب .

س : وضع التأثيرات البيئية للشمس والماء ودرجة الحرارة في الطراز الظاهري للكائن الحي .

١ . إذا كانت **أشعة الشمس** غير كافية لا تنتج معظم النباتات الزهرية أزهار .

٢ . تفقد العديد من النباتات أوراقها استجابة **لنقص الماء** .

٣ . تتأثر معظم النباتات **بالحرارة العالية** فتسقط أوراقها وتذبل أزهارها ويتحلل الكلوروفيل ويتوقف نمو الجذور .

س : كيف تؤثر درجة الحرارة في ظهور الجينات ؟

في القطط السيامية تكون المناطق الأبرد داكنة والمناطق الدافئة فاتحة (بسبب توقف إنتاج الصبغة بفعل درجة الحرارة).

١٠ - دراسات التوائم :

- التوائم المتطابقة متماثلة وراثيا .
- إذا ما تم توارث صفة ما فإن كلا التوأمين المتطابقين يحصلان عليها .الصفات التي تظهر بكثرة في التوائم المتطابقة تتحكم فيها الوراثة جزئيا علي الأقل .
- الصفات التي تظهر بشكل مختلف في التوائم المتطابقة هي التي تتأثر بشكل قوي بالبيئة .
- دراسة التوائم المتطابقة لها أهمية كبيرة **... علل ...** لأنها تساعد علي فصل التأثيرات الجينية عن التأثيرات البيئية .

القسم الثالث**الكروموسومات و الوراثة البشرية****النمط النووي :**

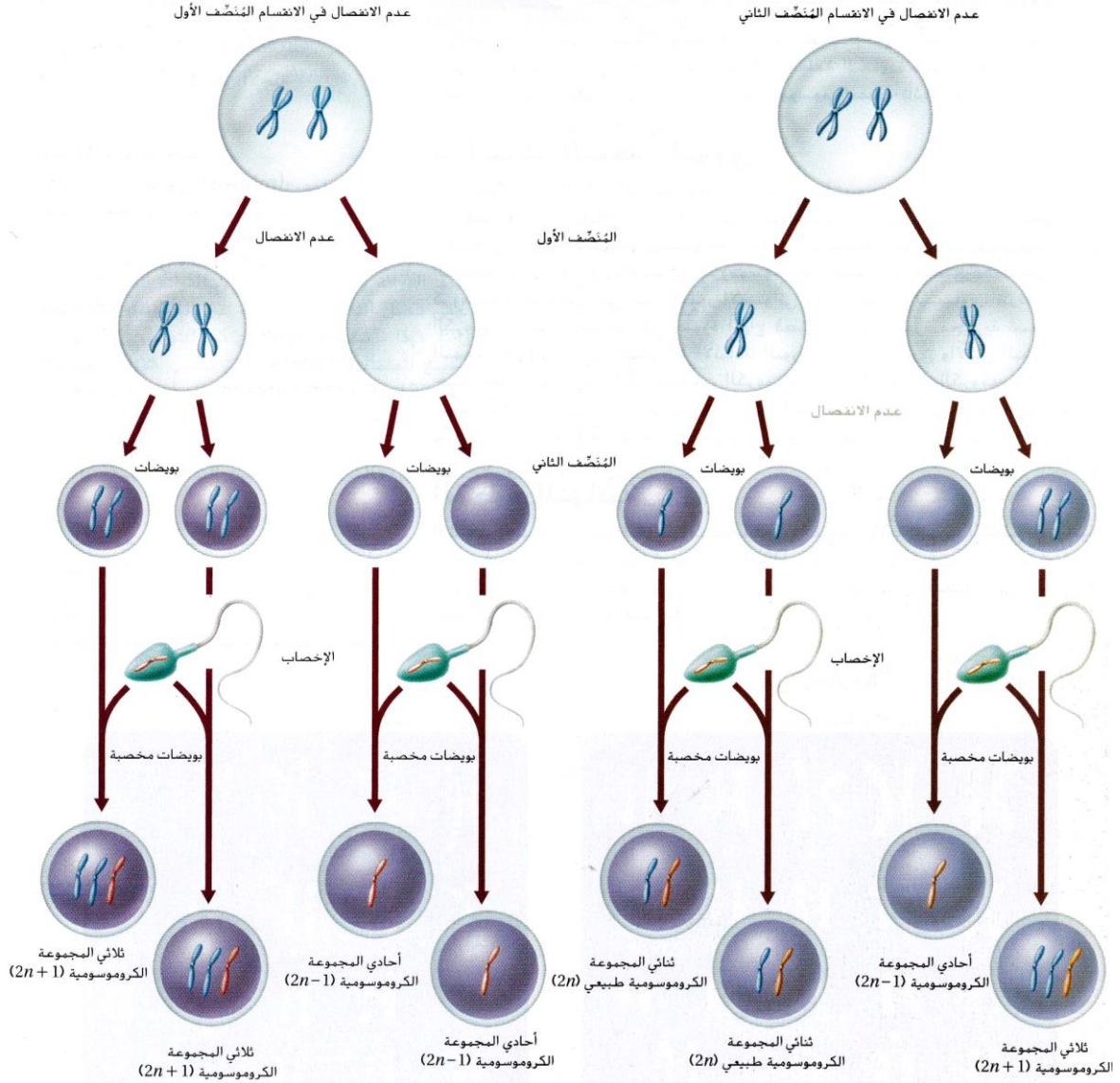
- صورة مجهرية تترتب فيها الكروموسومات المتشابهة في صورة أزواج قصيرة .
- يحدث ذلك أثناء الطور الاستوائي .

**القطع النهائية :**

- أغطية واقية لأطراف الكروموسومات تتكون من DNA مرتبط مع بروتينات .
- مسئولة عن حماية الكروموسوم .
- قد يكون لها دور في الشيخوخة أو السرطان .

عدم الانفصال :

الانقسام الخلوي الذي تفضل فيه الكروماتيدات الشقيقة بالانفصال بعضها عن بعض بصورة صحيحة .



ماذا ينتج إذا حدث عدم الانفصال خلال الانقسام المنصف ؟

- لا تحصل الأمشاج الناتجة علي العدد الصحيح من الكروموسومات .
- تحصل بعض الأمشاج علي كروموسوم زائد والبعض ينقصه كروموسوم .

ما نتيجة إخصاب أمشاج غير صحيحة العدد الكروموسومي مع مشيج آخر ؟

☞ لن يملك الأفراد الناتجين العدد الصحيح من الكروموسومات .

☞ امتلاك الفرد الناتج نسخ إضافية من كروموسوم معين أو نسخة واحدة فقط من هذا الكروموسوم .

لاحظ أن

- يمتلك الفرد الطبيعي نسختان فقط من كل كروموسوم في الخلايا الجسمية .
- قد يمتلك الفرد نسخة إضافية من زوج معين من الكروموسومات فيكون عدد الكروموسومات لديه $(2n+1)$ أو (47) كروموسوم عند الإنسان .
- قد ينقص الفرد كروموسوم واحد من زوج معين وبالتالي يكون عدد الكروموسومات لديه $(2n-1)$ أو (45) كروموسوم .
- الخلية التي تحتوي مجموعة مكونة من ثلاث كروموسومات من النوع نفسه تسمى ثلاثية المجموعة الكروموسومية يكتب هنا رقم المجموعة الكروموسومية .
- مثال : تسمى متلازمة داون ثلاثية المجموعة الكروموسومية (21) وهذا يعني أن الفرد يمتلك ثلاثة كروموسومات متماثلة من الزوج 21 .
- الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من كروموسوم واحد فقط تسمى أحادية المجموعة الكروموسومية يكتب هنا رقم المجموعة الكروموسومية .

ماذا يحدث عند اختلال عدد الكروموسومات في الإنسان ؟

اختلالات بشرية خطيرة وغالبا قاتلة .

متلازمة داون :

تسمى متلازمة داون ثلاثية المجموعة الكروموسومية 21 ... علل ... لأنها تنتج عن إضافة كروموسوم إلي الزوج رقم 21 .

أعراض متلازمة داون :

- خصائص مميزة للوجه .
- قوام قصير .
- اضطرابات قلبية .
- تخلف عقلي .
- تزداد بتقدم عمر الأم [أكثر من 45 عام] .

عدم انفصال الكروموسومات الجنسية :

- يحدث عدم الانفصال في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية .
- يوضح الجدول التالي آثار عدم انفصال الكروموسومات الجنسية في الإنسان .

الفحص الجنيني :

- يلجأ بعض الأزواج إلى إجراء الفحص الجنيني عند الشك في أنهم قد يحملون اختلالات وراثية معينة .
- قد يرغب أيضا الأزواج الكبار في السن في معرفة الوضع الكروموسومي للجنين .

يوضح الجدول التالي فوائد وأخطار الفحوصات الجنينية :

الأخطار	الفوائد	نوع الفحص
<ul style="list-style-type: none"> ▪ شعور الأم بعدم الراحة . ▪ احتمال ضئيل للعدوي . ▪ خطر الإجهاض . 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية . • تشخيص الاختلالات الأخرى . 	السائل الأمنيوني
<ul style="list-style-type: none"> ▪ خطر الإجهاض . ▪ خطر العدوي . ▪ تعرض الجنين لتشوهات في الأطراف . 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية . • تشخيص اختلالات وراثية معينة . 	أخذ عينات من خملات الكوريون
<ul style="list-style-type: none"> ▪ النزف من مكان أخذ العينة العدوي . ▪ احتمال تسرب السائل الأمنيوني ▪ خطر موت الجنين . 	<ul style="list-style-type: none"> • تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثة • اختبار مشكلات الدم أو مستويات الأكسجين لدي الجنين . • إمكانية إعطاء أدوية للجنين قبل الولادة . 	أخذ عينات من دم الجنين