

# الفصل الرابع

## الكروموسومات

## الكروموسومات Chromosomes

### التركيب الطبيعي للكروموسوم Physical structure of chromosomes

- تظهر الكروموسومات في مرحلة الانقسام الغير مباشر قصيرة وعلى شكل قطبان أسطوانية تتراوح بين ٠.٢ ميكرون - ٢ ميكرون في السمك وبين ١-٣٠ ميكرون في الطول.
- جميع أفراد النوع الواحد يحتوى كل منهم على عدد ثابت من الكروموسومات ومتشابه.
- العلاقة بين طول الكروموسوم وازرع التابعة لها وهى الكروماتيد ووضع الانقباض الموجود على الكروموسوم ووضع السنتروميير كل هذه الأشياء في مجموعها يقال عنها الكاريوجرام (خريطة كروموسومية) Karyogram والترتيب الكروموسومى Karyotype.
- الايدوجرام التابع نوع معين يختلف تماما عن الايدوجرام لأي نوع آخر من حيث العدد والشكل والترتيب الكروموسومات ويسمى الايدوجرام عندما يمثل الكريوتيب (الترتيب الكروموسومى) على شكل هستوجرام (منحنى) شكل الكروموسوم.
- يتركب كل كروموسوم من اثنين كروماتيد ويتحدان مع بعضهما البعض في منطقة السنتروميير وكل سنتروميير يتركب من اثنين كينيتوكوريا.
- يظهر الكروماتيد على شكل شريطين ملفوفين من لتراكيب يسمى كرومونيماة Chromonemata وكل من الشريطين ملفوفين حول بعضهما البعض ومتماسكين جيدا.
- تحمل هذه الأشرطة الملتفة وحدات منتفخة متكررة تسمى نيكلوسومات nucleosomes كل نيكليوسوم عبارة عن قرص صغير من بروتينيات الهستون تلتف حولها لفة وثلاثة أرباع اللفة الحلزون المزدوج من DNA يكون لولبا كاملا.
- ترتبط النيكلوسومات مع بعضها البعض بشريط متصل من DNA مشابهها بدرجة كبيرة للخرز فى الخيط.
- عدد الجينات التى توجد فى النيكلوسوم حوالى ١٠٠٠ قاعدة مزدوجة التكون ضمن نيكلوسوم.
- قد تكون كل كروماتيد من خيطين أو أربعة أو أكثر حسب النوع ويعتمد عدد هذه الخيوط حسب حالات خاصة مختلفة أما ثنائية أو ثلاثية أو رباعية الخيوط.
- وهناك نوعان من الالتفاف هذه الخيوط حول نفسها هما:
  - الالتفاف البارانيك Paranemic coils وهذا يحدث عندما تتفصل الكرومونيماة بسهولة من الالتفاف.

- الالتفاف البلاكتونيمك Plectonemic coils عندما تظل خيوط الكرومونيما متصلة مع بعضهما البعض دون انفصال.

- ومعدل الالتفاف coils لهذه الخيوط الكرومونية في حالة الانقسام الغير مباشر والاختزالي على طول الكروموسوم وهناك ثلاثة أنواع من الالتفاف الكرومانيمي:

(١) التفاف غالب Major coils

(٢) التفاف قليل Minor coils

(٣) التفاف جسمي Somatic coils

- والكروموسومات مكونة من عدد كبير من الجينات Genes وكل جين يتكون من كروماتين حقيقي

Euchromatin أو غير متجانس على درجة كبيرة من الالتفاف لألياف بروتينيات دن.أ. Filled

- كروموسومات الكروماتين المتجانسة تحتوي على دن.أ. مزدوج حلزوني ملفوف حول تركيب معين يسمى نيكوسوم.

### الكروموميرز Chromomeres

تحتوي الكرومومات في الكروموسومات الرفيعة في حالة المرحلة التحضيرية للانقسام الغير مباشر والاختزالي على مناطق متغايرة من السمكة والرفيعة.

- الجزء السميك منها والذي يبدو كأنه تركيب شبة وسادي في الكروموماتية يسمى بالكروموميرز Chromomeres.

- بينما الجزء الرفيع منها والذي يقع بين الكروموميرز يسمى داخل الكروموميرز

inter-chromomeres

- يعتبر بعض علماء الوراثة بأن الكروموميرز عبارة عن مادة مكتنفة من البروتينيات النووية.

### السنترومير: Centromeres

يتحدد شكل الكروموسوم بواسطة الاختناق الأولى Primary constriction والذي يتمركز في نقطة يتقابل فيها زراعي الكروموسوم.

- منطقة الاختناق أو الانقباض تكون منطقة واضحة تحتوي على حبيبة وتسمى هذه المنطقة بالسنترومير centromere أو الكينيتوكوريا Kinetochore.

ينقسم السنترومير إلى:

(١) قد يحتوي الكروموسوم للكائن الحي على سنترومير واحد وبذلك يسمى أحادي السنترومير

Monocentric chromosome

- (٢) قد يحتوي الكروموسوم على عدد اثنين سنتروميير وبذلك يسمى ثنائي السنتروميير Diecentric.
- (٣) أو يحتوي على ثلاث أو أكثر سنتروميير وبذلك يسمى عديد السنتروميير polycentric chromosomes أو الانقباض الثاني Secondary constriction.
- ويوجد في الكروموسوم بجانب الانقباض أو الاختناق الأول يوجد الاختناق أو الانقباض الثاني والذي يوجد في أي جزء من الكروموسوم ويلعب دورا هاما في تكوين النواة. وبذلك يسمى بالمنطقة النووية Nucleolar zone أو منظم النووية Nucleolar organizers.
- عادة تحتوي كل نواة على اثنين من الكروموسومات اللتان يحتويان على منظم للنوية.

#### التابع: Satellite

- هو جزء من الكروموسوم مدور طرفي للانقباض أو والثاني وهو جزء صغير ويظل متصل بالكروموسوم بواسطة خيط كروماتيني رفيع.
- الكروموسومات بواسطة التابع تسمى كروموسومات التابع Sat-chromosomes.

#### شكل الكروموسوم: Shape

- ينقسم السنتروميير الكروموسوم إلى اثنين كروماتيد أو ذراعين من الكروموسوم.
- وضع السنتروميير يختلف من كروموسوم إلى آخر. وهناك عدة أنواع من الكروموسومات حسب وجود السنتروميير وهي:

#### (١) كروموسوم طرفي السنتروميير Telocentric

- وهي كروموسومات شبة قضيبية والذي يوجد فيها السنتروميير في النهاية العليا للكروموسوم proximal end.

#### (٢) كروموسوم قريب الطرف السنتروميير Acrocentric

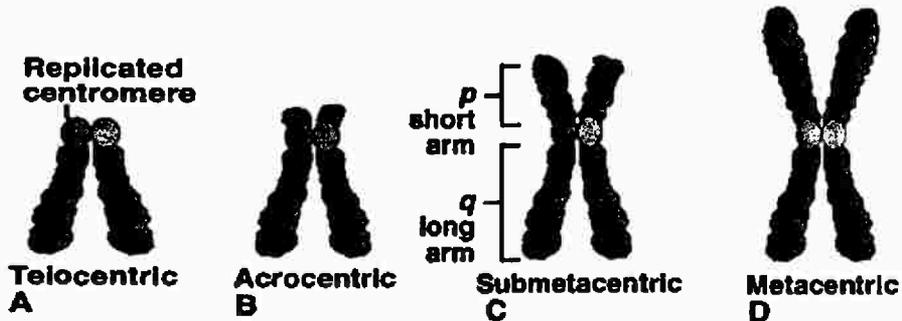
- وهو أن السنتروميير يكون قريب من أحد نهاية طرفي الكروموسوم وتعطى ذراع طويل وذراع قصير.

#### (٣) كروموسوم ذو سنتروميير قريب من الوسط Submetacentric

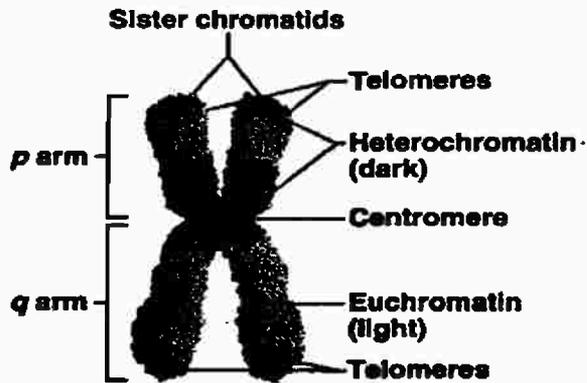
- وفي هذه الكروموسومات يكون السنتروميير قريب من وسط الكروموسوم ويكون ذراعين غير متساويين.

#### (٤) كروموسوم سنتروميير في الوسط Metacentric

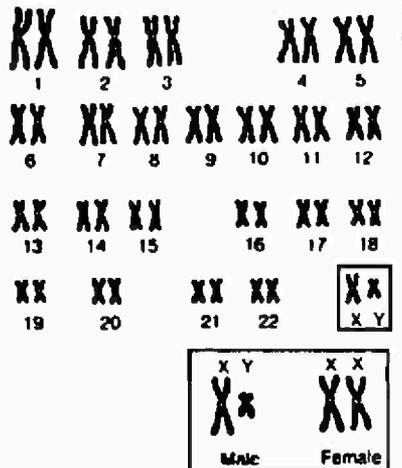
- ويأخذ الكروموسوم شكل حرف V ويكون السنتروميير في وسط الكروموسوم ويكون ذراعين متساويين كما في شكل (٤-١).



Different types of chromosomes according to the position of centromere .



Anatomy of a chromosome



Karyotype of normal human male.

شكل رقم ( ٤-١ )

### الكروماتين المتجانس وغير المتجانس Euchromatin and Heterochromatin

- تتركب الكروموسومات من نوعين من المواد الكروماتينية وهي تسمى الكروماتينات المتجانسة وغير المتجانسة.

- وفي سنة ١٩٢٨ عرف العالم هنتر بأن الكروماتين الغير متجانس فى الكروموسوم يبقى مركزا أو كثيف أثناء المرحلة التمهيديّة والمرحلة المتقدمة من المرحلة التحضيرية والذي تسمى مركزية الكروموسوم أو False Nucleoli or chromocenters نوية زائفة.

- وباقى الكروموسوم الذى يظهر بصورة غير مكثفة يسمى الكروماتين الحقيقي أو المتجانس Euchromatin.

- جزء من الكروماتين غير المتجانس يكون ملاصقا للنوية ومطابقا لمنظم النوية.

- أثناء فترة الانقسام الغير مباشر يتركز الكروماتين الغير حقيقى فى منطقة السنتروميير.

- يحتوى الكروماتين الغير متجانس على ٢٥٠ 250Å انجستروم من الألياف بينما يحتوى الكروماتين المتجانس على ٣٠-٨٠ أنجسترم 30-80Å.

هناك نوعان من الكروماتين الغير متجانس وهما:

(١) الكروماتين المتكون Constitutive heterochromatin

وهو أغلب الأنواع انتشارا ووجودا معظم الوقت فى منطقة السنتروميير.

(٢) كروماتين غير متجانس اختياري Facultative heterochromatin

- ويعكس توزيع أو وجود الكروماتين الغير متجانس وضبط بعض الجينات داخل النواة.

- سبب أن بعض الكروموسومات الجنسية تحتوى على كروماتين غير متجانس بينما تحتوى

الكروموسوم الآخر المعاكس لجنس على كروماتين حقيقى Euchromatin. مثال على ذلك: فى حالة

الثدييات يكون كروموسوم الجنس X فى حالة الأُنثى ويكون هذا الكروموسوم نشط ويكون كروماتين

حقيقى أما الكروموسوم الآخر فيكون غير نشط ويكون كروماتين الجنس ويظهر فى حالة المرحلة

التحضيرية Interphase بواسطة وجود جسم بار Bare body.

- وظيفة الكروماتين الغير متجانس تتمثل فى أنه يحتوى على قواعد أو أسس خاصة لعملية التمثيل

البيولوجى الجينى للريبوسومات وجزئيات ر ن أ الناقل بمعنى أنه منظم نووى Nuclear

organiser.

### التركيب الجزيئي للكروموسومات Molecular compounds of chromosomes

تتركب الكروموسومات كيميائياً سواء كانت الخلايا البدائية أو الخلايا ذات الانوية الحقيقية من مادة د ن أ والتي تحتوى أولا تحتوى على البروتين الهستونى أو اللاهستونى.

### أشكال الكروموسوم:

أنواع خاصة من الكروموسومات:

- كروموسومات عملاقة Giant chromosomes يوجد فى بعض خلايا خاصة واتى تحتوى على نواة كبيرة مع كروموسومات كبيرة الحجم.

تنقسم إلى :

#### ١- بولتين كروموسوم Polytene chromosomes

- يوجد فى نسيج الغدد اللعابية والمعدة والقصبه الهوائية والأجسام الدهنية فى كثير من الحشرات.
- يتميز بأنه أكبر فى الحجم من الكروموسومات الجسمية.
- يتركب من التقاف مغلق و أزواج من الكروموسومات المساعدة وتسمى أزواج جسمية Somatic pairing.
- كروموسوم البولتين ثابت فى المرحلة التمهيدية والتي تحتوى على ١٠٠٠ مرة ألف مرة من أكثر من د ن أ الموجود فى الكروموسومات الجسمية.

#### ٢- لمبرشا كروموسوم (الكروموسوم الفرشى) Lampbrush chromosomes

- فى مرحلة الطور الأنفراجى Diplotene stage فى الانقسام الاختزالي.
- تحتوى بعض الطيور والأسماك والزواحف على كروموسومات ذات حجم كبير.
- هذه الكروموسومات أكبر من كروموسومات البولتين.
- تحتوى على محور أساس main axis والتفافين جانبيين lateral loops

#### ٣- كروموسوم ب B-chromosomes

- برغم أن بعض الحيوانات والنباتات تحتوى على كروموسوم (A- chromosomes) وتسمى كروموسومات ذاتية وكروموسومات الجنسي Sex chromosomes يحتوى على نموذج خاص من الكروموسوم يسمى كروموسوم (ب) B-chromosomes بدون أن تتضح أى وظيفة وراثية.
- حوالى أكثر من ١٠٠ نوع من الحيوانات تحتوى على كروموسوم (ب) B- chromosomes (super numerary chromosomes)

- يكون هذا الكروموسوم أصغر في الحجم من الكروموسومات الجسمية ويحتوى على كروماتين غير متجانس.

- لا يوجد هذا الكروموسوم في الخلايا الجسمية ولكن يوجد في الخلايا الجنسية.

- يوجد هذا الكروموسوم في الأنثى.

- ربما يكون مشتق من الكروموسومات الجنسية ولكن هذا ليس شرطا.

### أنواع أخرى من الكروموسومات:

١- كروموسومات فيروسية وهي موجودة في الفيروسات ممثلة د ن أ، ر ن أ.

Viral chromosomes

٢- كروموسومات بكتيرية وممثلة Bacterial chromosomes — ر ن أ وموجودة في البكتيريا.

٣- كروموسومات حقيقية Eukaryotic chromosomes

### **التركيب الكيميائي للكروموسوم: Chemical structure of chromosome**

- يتركب أساسا من مادتي د ن أ، ر ن أ الحامض النووي الذي أوكس ريبوز والحامض النووي الريبوزي وبعض الهستونات والغير هستونات والبروتينات.

- ر ن أ مكون دائما مصاحب ل د ن أ لانه ينسخ منه وقد يكون د ن أ عبارة عن نواع من د ن أ والأخر من ر ن أ.

- البروتين القاعدي هو مادة هستونية ويحتوى على كمية بسيطة من الفيروسين والتربتوفان ولكن غنى بالأحماض الأمينية القاعدية مثل الأرجنين والليسين والهستين. ويمكن إزالة الهستونات من على الكروموسوم ببعض الطرق البيوكيميائية ويبقى على الكروموسوم اللاهستونات فقط متعلقة به.

- وقد قسم بعض العلماء مثل فيشر (١٨٧١)، وكوسل (١٨٨٤) البروتينات القاعدية والحمضية من الهستونات إلى خمسة مجاميع ومعظمها من الهستونات الغير متجانسة. ٢٥% من الأحماض الأمينية تحتوى على الليسين ، والأرجنين والهستين يجعلها عالية القاعدية ومعظم هذه الأحماض القاعدية موجودة على طرف عديد الببتيدات والجزء الوسط منها هو مجموعة الكربوكسيل.

- أما اللاهستونات البروتينية غنية بالأحماض الأمينية التربتوفان وفقيرة بالأرجنين وأيضا حامضية.

### **وظائف الكروموسوم: Function of chromosomes**

- الكروموسوم هو أهم مكونات الخلية.

- وهو الذي يتحكم في جميع العمليات الحيوية والوراثية في الخلية.

- يحتوى على المادة الوراثية د ن أ والتي تهيمن على جميع العمليات الفسيولوجية والبيولوجية والجزئية والمظهرية في الخلية.

## مبادئ علم الوراثة الخلوية والأنسجة والأجنة

- يحمل الكروموسوم أعداد كبيرة من للجينات وهذه الجينات المسئولة عن نقل للصفات الوراثية من جيل إلى آخر.
- وهى المسئولة عن نقل المعلومات الوراثية من خلال ر ن أ الرسول إلى الميتوبلازم لتخليق البروتين اللازم للخلية.

## التغيرات الكروموسومية Chromosomal variations

- تحتوى كروموسومات أى نوع من الحيوانات على عدد ثابت من الكروموسومات ذات شكل وتركيب خاص.

- ولكن نتيجة لأي تغيرات فى الانقسام الخلية غير طبيعية أو غير منتظمة أو أحداث تغير فى هذه المكونات الوراثية نتيجة لتعرض الخلية للإشعاع أو أدوية أو تلوث. فقد يحدث عدة تغيرات فى شكل وعدد الكروموسومات الخاصة بالخلية.

وهناك نوعان من هذه التغيرات هما:

(١) تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in chromosomal number

(٢) تغيرات فى التركيب الكروموسومى Variation in chromosomal structure

### تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in Chromosomes Number

يحتوى كل نوع من الكائنات الحية على عدد ثابت من الكروموسومات

فمثلا تحتوى الضفدعة على ٢٦ كروموسوم.

وتحتوى الحمامة على ٨٠ كروموسوم

ويحتوى الارنب على ٤٤ كروموسوم

ويحتوى الفأر الكبير ( Rat ) على ٤٢ كروموسوم

ويحتوى الفأر الصغير ( Mouse ) على ٤٠ كروموسوم

ويحتوى الانسان على ٤٦ كروموسوم

- وتسمى كل قاعدة من هذه الكروموسومات اى كل عدد منها على جينوم genome.

- توجد هذه الجينومات على الأمشاج الذكرية والانثوية كل واحدة منها تحتوى على عدد فردى (n) ويسمى

Haploid number وبامتزاج الأمشاج الذكرية والانثوية ينتج عنهما الزيجوت zygote وهو يحتوى على

العدد الزوجى Diploid number (2N).

- وقد يحدث خلل معين فى هذه الجينومات نتيجة لتعرض الخلية لاي اشعاع وتلوث بيئى أو أدوية أو

خلافه فينتج عنه هذه الاضطرابات لعددية للكروموسومات والتي تتمثل فيما يلى:

- ١- التعدد الكروموسومي الحقيقي Euploidy  
٢- التعدد لكروموسومي الكاذب Anuploidy

### التعدد الكروموسومي الحقيقي

#### Euploidy

- تعنى كلمة الكروموسومي الحقيقي بالإغريقي Euploidy

بأن حقيقي Eu = True، وحدة unite = ploid.

ينقسم التعدد الكروموسومي الحقيقي إلى:

#### ١) فردية المجموعة الكروموسومية (Monoploid (Haploidy)

تتميز بعض النباتات والحيوانات باحتواء خلاياها على مجموعة فردية من الكروموسومات وان المجموعة المثيلة لها من الكروموسومات بما عليها من جينات غير موجودة.

وتوجد هذه الأمثلة فى الحشرات مثل نكور النحل والذبابير والنمل فمعظمهما يحتوى على عدد فردى (n) بواسطة التكاثر البكرى ويوجد هذا النوع من العدد الفردي فى نبات الداتورة.

#### ٢) ثلاثية المجموعة الكروموسومية: Triploid

- تحتوى هذه الكائنات على ثلاث مجاميع كروموسومية أو جينومية (3n) فى نواة الخلية وهذا يحدث نتيجة للاتحاد جاميطة تحتوى على عدد فردى من الكروموسومات (n) وأخرى تحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات (2n) وينتج من هذا الاتحاد زيجوت يتكون من (3n) ويكون معظم هذه الأفراد عميقة Sterile.

#### ٣) رباعية المجموعة الكروموسومية: Tetraploidy

- وتحتوى هذه الكائنات على ٤ مجاميع جينومية فى نواة الخلية الجسمية (4n).

#### ٤) متعددة المجموعة الكروموسومية: Polyploidy

ويعنى أن هذه الكائنات تحتوى على أكثر من مجموعتين فرديتين من الكروموسومات فى نواة الخلية فقد تكون مجاميع ثلاثية Triploids أو رباعية Tetraploids أو خماسية pentaploids وتوجد هذه الحالات فى بعض الحالات المرضية (السرطانية) وقد تصل إلى ١٠٠ أو كثير للانقسام أو كثير نتيجة للانقسام الغير طبيعى.

#### أنواع التعدد الكروموسومي: Types of polyploidy

ويشمل على عدة أنواع أهمها:

(١) التعدد الكروموسومي الذاتي Autopolyploidy

ينشأ هذا النوع من تعدد المجموعة إذا كانت الأفراد الأصلية ثنائية ومتماثلة ستيلوجيا.  
- فمثلا إذا اتحد فرد ثنائي المجموعة Deploid فهو يحمل مجموعتين كروموسوميتين متماثلتين يرمز لها برمز (A.A) فإذا حدث وتضاعف هذا العدد من الكروموسومات لهذا الفرد نتيجة للمعاملة بالوكالسين فان الخلايا الناتجة سوف تحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AAAA) أى أن كل كروموسوم فى هذا الفرد يصبح مكررا أربعة مرات بدلاً من مرتين ويسمى الفرد حينئذ بأنه يتضاعف المجموعة ذاتياً أربعاً.  
رباعياً.

- يحدث هذا النوع من تأثير بعض الكيماويات أو الأشعة أو التلوث الذي يؤدي إلى خلل فى عملية الانقسام.

### (٢) للتعدد الكروموسومى الخلطى: Allopolyploidy

ينشأ هذا النوع من تعدد المجموعة الكروموسومية فى أفراد غير متماثلة خلويًا Heterozygote مثال ذلك الهجين بين الأنواع.

- فإذا حدث تعدد المجموعة الكروموسومية فى هذا الهجين فان كل مجموعة كروموسومية يتواجد لها مجموعة أخرى واحدة مشابه لها. بمعنى أن كل كروموسوم يصبح له شبيه واحد فقط.

- فإذا كان لدينا فرد يحمل مجموعتين كروموسوميتين كاملتين ولكنهما غير متشابهتين ناتجة من تهجين نوعين مختلفين فترمز لهاتين المجموعتين الكروموسوميتين بالرمز (AB).

- فإذا حدث وتضاعف عدد الكروموسومات فى هذا الفرد فأنته سوف يحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AA BB) ويعرف هذا الفرد بأنه رباعى المجموعة خنيطا Allotetraploidy.

- أما فى حالة تعدد المجموعة اثنائية فان هذا النوع يكون نادرا حدوثه وانه ينتج جاميطات عميقة. وأثناء الانقسام الخلوي يذهب كل كروموسومية متشابهين مع بعضهما البعض نحو أحد قطبي الخلية والكروموسوم الفردي يذهب إلى القطب لمخالف لها.

- هناك نوع من التعدد الكروموسومى ثلاثي المجموعة تحتوى على 6 كروموسومات أو أكثر ويكون جاميطات هذه الأنواع عميقة. وعلى سبيل المثال خماسية المجموعة وسباعية المجموعة تكون كلها عميقة.

- يؤدي التعدد الكروموسومى الذاتى إلى تنوع كثير من النباتات مثل نبات الموز فهو ثلاثي التعدد وعقيم.

- كثير من النباتات الاقتصادية تحتوى على التعدد الكروموسومى الذاتى مثل الطماطم والذرة والبطاطس والفول السوداني والبطاطس.

- وبذلك أمكن التدخل فى كثير من التغيرات الكروموسومية داخل كثير من النباتات للإنتاج سلالات أفضل وألوى وأكثر.

- ينتج هذا النوع من التعدد من تزاوج نوع يحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات ونوع آخر يحتوى أيضا على العدد الزوجي من الكروموسومات فيكون الناتج هجين زوجي عقيم إذا تزاوج هذا الهجين مع بعضا البعض لينتج رباعي الكروموسومات مخصب ويسمى Allotetraploid.

#### أسباب حدوث التعدد الكروموسومي:

- الفشل في الانقسام الخلوي الغير مباشر أو الاختزالي وينتج خلايا ذات كروموسومات كثيرة العدد أو مضاعفة أو ثلاثية أو رباعية.
- يحدث التعدد الكروموسومي بواسطة بعض المواد الكيميائية أو بتأثير درجة الحرارة أو الصدمات الكهربائية.

## التعدد الكروموسومي الغير متساوي

### Aneuploidy

وهو الذي يشمل على الاختلافات في العدد الكروموسومي وليس كل عدد ولكن جزء أو أكثر من هذا

العدد ومعنى كلمة تعدد كروموسومي غير كامل بالإغريقي هو

Aneuploidy (Cor, aneu-uneven; ploid = unit)

ينقسم هذا التعدد إلى نوعين هما:

Hypoploidy (١) تعدد ناقص

Hyperploid (٢) تعدد زائد

(١) التعدد الناقص: Hypoploidy

ينقسم هذا النوع من التعدد الكروموسومي إلى :

(١) أحادي التعدد: Monosomic

- ويشمل هذا النوع على نقص كروموسوم واحد من العدد الكروموسومي أو الجينوم الخاص بهذا النوع

سواء حيوان أو إنسان.

يشمل هذا النوع نوعين أحدهما:

$2n-1$  والأخر  $n$  يمكن  $n-1$  يكون نسبة الوفيات فية عالية وبه نقص في الخصوبة.

ومن أمثلتها: أعرض ترنر The turner syndrome

- الصيغة الكروموسومية لها  $(2n-1)$

- الصيغة الجينومية الزوجية  $(45, X)$

- النسبة التعددية المرضية للسليم ١: ٢٥٠٠

- أول من اكتشف هذه الحالة هو العالم ترنر سنة ١٩٣٨

- يتميز فرادها بما يلي:

- تأخير في النمو الجنسي

▪ غالبا أفرادها عقماء

▪ تشوهات خلقية في القلب

(٢) عدم التعددية: Nullosoic

- ويحدث هذا النوع في بعض الكائنات التي تقعد زوج من الكروموسومات أو أكثر.

- والصيغة الجينومية genomic formula لها هي  $(2n-2)$ .

- معظم هذه الأنواع غالبا لاتعيش بينما الأنواع التعددية Nullosoic polyploidy قد تعيش ولكن

تكون أيضا قليلة الخصوبة.

## ٢- التعدد الزائد Hyperploidy ينقسم إلى :

### (٣) ثلاثي التعدديه: Trisomic

- وفي هذا النوع من التعددية تحتوي افرادة على كروموسوم واحد زائد على المجموعة الكروموسومية أو الجينومية.
- الصيغة الجينومية لها هي  $(2n+1)$ .
- قد يحدث هذا أثناء الانقسام الاختزالي للخلية حيث يذهب زوج من الكروموسومات إلى إحدى قطبي الخلية والكروموسوم الآخر إلى القطب الآخر. وعند تلاقي هذه الجاميطات مع أخرى ذكرية أو أنثوية فيكون الناتج زيجوت أو أفراد تحتوي في خلاياها على تعدد كروموسومي ثلاثي.
- في الإنسان يكون ثلاثي الكروموسوم خطير جداً على حياته حيث يؤدي ذلك إلى ظهور أعراض ما يسمى أعراض داون Down's Syndrome أو ما يسمى بالتخلف Mongolism.
- من صفات الشخص المنجولي أنه متخلف عقليا قصير، مع بعض التشوهات في الأعضاء الداخلية له مثل القلب والأذن والأرجل.

## ومن أمثلة التعدد الثلاثي Trisomy في الإنسان هي:

### ١- أعراض داون The Down syndrome

الصفة الكروموسومية  $(2n+1)$

- الصيغة الجينومية الثنائية له هي  $(47+21)$
- أول من وصف هذه الحالة هو العالم لينجدون داون Langdon Down وذلك عام ١٨٦٦.
- ويتميز الشخص المنجولي (Mongolism) بأن له جمجمة قصيرة عريضة - أنف عريض - لسان طويل ذات شق و تجويف مميز به - أيد عريضة مقلحة.
- ضعف في الذكاء.
- تخلف عقلي.
- النسبة التعددية من الحالة المرضية إلى السليمة هي حوالي ١/٧٠٠.

### Trisomy 13

### ٢- التعددية ١٣

- الصيغة الجينومية أو الكروموسومية هي  $(2n+1)$
- النسبة التعددية له إلى السليم تبلغ  $1/20,000 = ٢٠,٠٠٠$
- الصيغة الكروموسومية المزدوجة  $(47, +13)$  Chromosomal nomenclature
- ومن أعراضه تأخير عام في النمو ويحتوي على مخ صغير.

- شفة مشقوقة أو فك.
- تعدد الأصابع.
- عيوب خلقية في القلب.
- وفاة سريعة في الثلاث الشهور الأولى بعد الولادة.

### Trisomy 18

### ٣- التعددية ١٨

- فإن الصيغة الكروموسومية لها =  $(2n+1)$  Chromosome formula
- الصيغة الجينومية المزدوجة لها هي  $(47, +18)$
- النسبة التعددية المرضية للسليم هي ١ : ٨٠٠٠
- يحتوى أفرادها على تشوهات خلقية عديدة في كثير من الأعضاء.
- تشوه في الأذن وفم وأنف صغير.
- تأخير عام في النمو وكنية ثنائية بأفرادها.
- اكتشف هذه الحالة العالم الدوارد ومساعدية في عام ١٩٦٠.
- ٩٠% من لاقرء يموتون بعد مرور ٦ أشهر من الولادة.

#### ٤- أعراض كلينن فلتر: The Klinefelter Syndrome

-أكتشف هذه الحالة العالم كلينن فلتر عام ١٩٤٢.

الصيغة الجينومية للتسمية المزدوجة لها هي	الصيغة الكروموسومية
47, XXY	2 n+1
48, XXXY	2 n+2
48, XYY	2 n+3
49, XXXXY	2 n+3
50, XXXXY	2 n+4

- التعددية المرضية إلى السليم فيها ١ : ٥٠٠
- تتميز أفراد هذا المرض بأن له خصية صغيرة.
- ثديه كبير.
- غير كامل الخصوبة.
- صوته يميل إلى الأنوثة.
- عدم نمو الشعر في الجسم.
- صغر في حجم غدة البروستاتة.

#### (ب) ثنائي التعددية الثلاثة: Double Trisomic

- في الأفراد عندما يتواجد كروموسومين مختلفين في ثلاثي التعددية ينتج عنه ثنائي التعددية الثلاثية والذي يكون فيه عدم توازن في الوضع الجيني.
- الصيغة الجينومية لها هي  $(2n + 1 + 1)$

#### (ج) التعددية الرباعية: Tetrasomic

- بأن الأفراد للثنائية الكروموسومات Double organisms
- يحتوى على كروموسومين زائدين في المجموعة الكروموسومية.
- الصيغة الجينومية لها هي  $2n+2$

**Table (1 ) Aneuploidy Resulting from Nondisjunction in the Human population.**

Chromosomes Nomenclature التسمية المزوجة للكروموسومات	Chromosome formula المعادلة الكروموسومية	Clinical Syndrome اسم المرض	Estimated Frequency at Birth	Main phenotypic characteristic الصفات الشكلية العامة لهذه الأمراض
47, + 21	2n + 1 1+2n	Down داون	$\frac{1}{700}$ 1/700	Short broad bands with simain-type plamar crease, short stature, hyperflexibility of joints, mental retardation, broad head round face, open mouth with large tongue, epicanthal fold
47, + 13	2n + 1 1+2n	Trisomy-13 تريسوما 13	$\frac{1}{20,000}$ 1/20,000	Mental deficiency and deafness, minor muscle seizure cleft lip and/or palate, polydactyly, cardiac anomalies, posterior heel prominence.
47, + 18	2n + 1 1+2n	Trisomy-18 تريسوما 18	$\frac{1}{8000}$ 1/8,000	Multiple congenital malformation of many organs; lower set, malformed ears; receding mandible, small mouth and nose with general feeble appearance; mental deficiency horse-shoe or double kidney; short sternum, 90% die in the first 6 months.
45, X	2n - 1 1+2n	Turner تورنر	$\frac{1}{25000}$ 1/25,000 female births	Female with retarded sexual development, usually sterile short stature webbing of skin in neck region, cardiovascular abnormalities, hearing impairment.
47,XXY	2n + 1 1+2n	Klinefelter كلينفلتر	$\frac{1}{500}$ 1/500	Male subfertile with small testes, developed breasts feminine pitched voice, limbs, knock knees, rambling
48, XXYY	2n + 2 2+2n		male births	talkativeness
48,XXYY	2n + 3 3+2n			
49, XXXXY	2n + 4 4+2n			
50, XXXXXY	2n + 5 5+2n			
47,exchange	1+2n	Triple X ثلاثي X	$\frac{1}{700}$ 1/700	Female with usually normal genitalia and limited fertility. Slight mental retardation



## التغيرات في الشكل الكروموسومي أو الانحرافات الكروموسومية التركيبية Variation in chromosome morphology or Structural chromosomal aberrations

- الكروموسومات عبارة عن تركيب نو شكل محدد ومنظم ويحمل عليه عدد كبير من الجينات تنتظم هذه الجينات في اتجاه واحد خطى على طول الكروموسوم.
- تحت ظروف معينة أو ظروف غير طبيعية صناعية يحدث لهذه تركيبات الكروموسومية تغيرات داخلية هذه التغيرات تسمى الانحرافات الكروموسومية chromosomal aberrations
- بعض هذه الانحرافات قد تكون نتيجة للتغيرات الطبيعية فيحدث الكسر الكروموسومي breaks والبعض قد يكون نتيجة للإشعاع أو قد يكون نتيجة لتناول بعض الأدوية أو المواد المخدرة مثل حمض الليسرجيك (L S D) Lysergic acid
- وتنقسم الانحرافات الكروموسومية التركيبية إلى نوعين:

(أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية Interchromosomal aberrations  
(ب) الانحرافات الكروموسومية البينية Intrachromosomal aberrations

### (أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية

#### Interchromosomal aberrations

تحدث هذه الانحرافات في الكروموسوم الواحد وداخله وهي تحتوى على ثلاث أنواع هي:

(١) النقص أو التحلل Deficiency or delation  
(٢) التضاعف Duplication  
(٣) الانقلاب Inversion

#### (١) النقص أو التحلل Deficiency or delation

- وهو عبارة عن نقص في نهاية القطع الكروموسومية.
- أو قد يحدث نقص في أي جزء في الكروموسوم. فتسمى هذه الظاهرة بالنقص أو التحلل.

#### (٢) التضاعف: Duplication

- وهو عبارة عن ظهور قطعة من الكروموسوم أكثر من مرة في الكروموسومات الممثلة لهذا النوع من الكائن الحي.
- قد تتحد أو تلتصق هذه القطعة الكروموسومية الزائدة بالكروموسوم والتي قد تكون متكررة على هذا الكروموسوم أو قد تكون منفردة داخل المجموعة الجينومية (الكروموسومية).
- أنه ليس بالخطورة مثل النقص أو التحلل كما أنه يحمى من ظهور جينات التحي recessive gene.
- أنه مفيد في عملية تطور بعض الجينات الوراثية.

### ٣- الانقلاب:

#### Inversion

- وهو عندما تنقلب أو تتعكس القطعة الكروموسومية ١٨٠ درجة وتسمى هذا الانعكاس أو الانقلاب حول السنتروميير Pericentric وعندما تشمل هذه القطعة السنتروميير.
- وتسمى قريب من السنتروميير Paracentric إذا كان السنتروميير يتمركز خارج القطعة الكروموسومية.
- وعندما يحدث عبور أو تقاطع crossing over خلال القطعة الكروموسومية المقلوبة فإنه ينتج ثلاثي السنتروميير.
- كل كروموسوم يحتوى على اثنين كروماتيد متساويين فى الطول وهذا يعنى أن السنتروميير يوجد فى منتصف المسافة لهم isochromosome ولكن قد يحدث ويسمى كروموسوم متماثل.
- ان وجود السنتروميير فى وضع خطأ أو غير سليم بين الكروماتيدين للكروموسوم فينتج عن ذلك أن أحد الكروماتيدين أطول من الآخر وبالتالي يحمل عدد من الجينات أكثر من الآخر وعند التضاعف الكروموسومى سوف ينتج الكروموسومات الشقيقة والتي تكون غير متماثلة جينيا لعدم تساوى الأزرع الكروماتيدية.

#### ( ب ) - الانحرافات الكروموسومية البينية

#### Intrachromosomal aberrations

- يحدث هذا النوع من الانحرافات عندما يحدث كسر كروماتيدى فى الكروموسومات الغير متشابه وينتج عن تبادل هذه القطعة الصغيرة fragments بين الكروموسومات الغير متشابه.
- يشمل هذا الانحراف نوع واحد هو:
- نقل أو تغير المواقع Translocation قد يحدث تبادل أجزاء من الكروموسومات الغير متشابه بين بعضهم البعض وقد تكون غير متساوية فى الحجم وتسمى حينئذ باسم تبادلات المواقع Reciprocal translocation.

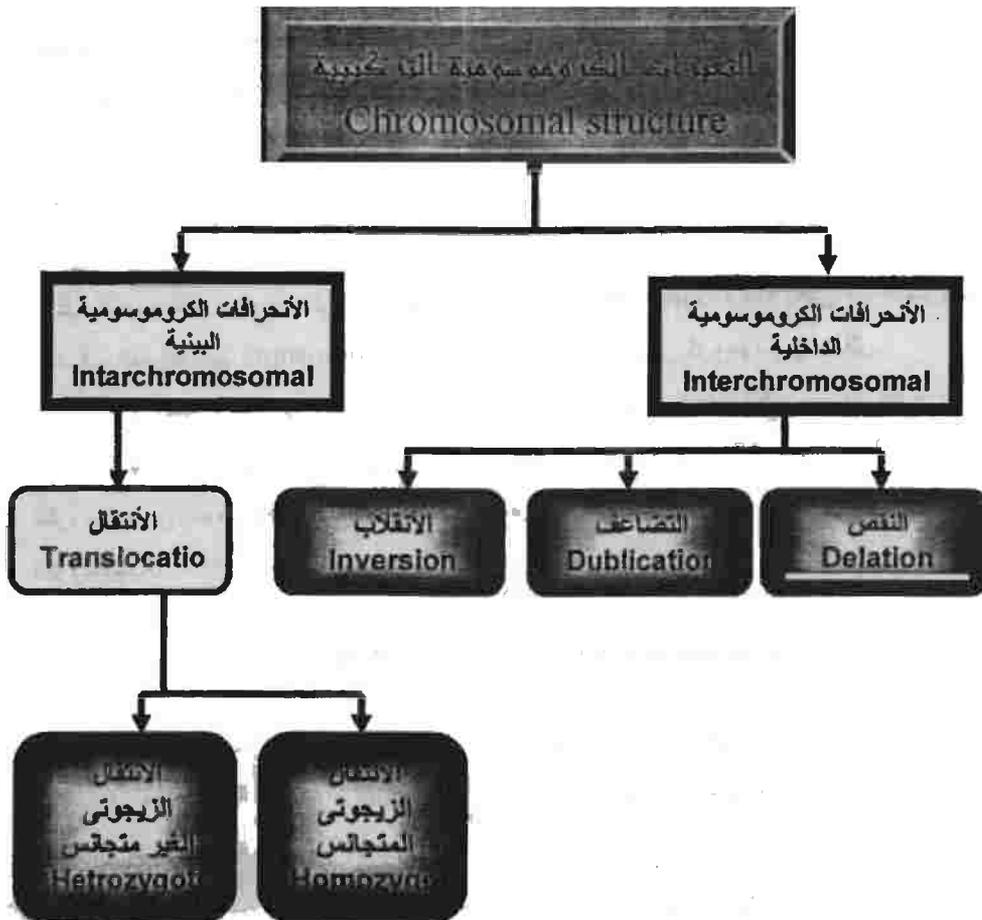
- وهناك نوعان من تبادل المواقع هي:

#### (١) نقل زوجتى متماثل Homozygotic translocation

- ويحدث ذلك فى الانقسام الاختزالي العادي وقد يحدث تغير فى الارتباطات بين المجاميع الكروموسومية.

#### (٢) نقل زوجتى غير متماثل Heterozygotic translocation

- يحدث فى الانقسام الاختزالي غير العادي فى المرحلة التحضيرية الأولى prophase I.
- ينتج أفراد نصف عقبة semisterile.



## الطفرة

### Mutation

- الطفرة هي التغيرات المفاجأة على التركيب الكيميائي للجين والتي تؤدي إلى حدوث تغيرات في التعبير الجيني والتوقعات الوراثية المنديليه.
- وتتضمن الطفرة جميع التغيرات التي تحدث في المادة الوراثية وتؤدي إلى التغير في الشكل والتركيب الورثي للفرد.
- وقد يؤدي هذا التغير الجيني إلى التغير في المحتوى الكروموسومي من تركيب الكروموسوم واعداده.

وهناك ثلاثة أنواع من الطفرات هي:

(١) الطفرة الجسمية: **Somatic Mutation**

وهي تحدث في الخلايا الجسمية والتي تظهر في الأعضاء.

(٢) الطفرة الجرثومية: **Germinal Mutation**

وهي التي تحدث في الخلايا الجرثومية والتي لها القدرة على التكاثر والتي قد تؤثر على الأجيال القادمة من حيث الشكل المورفولوجي phenotype أو الوراثي Genotype.

(٣) الطفرة الزيغوتية (البويضة المخصبة): **Zygotic Mutation**

وهي التي تحدث أثناء تكوين البويضة المخصبة Zygote أثناء التقاء الحيوان المنوي بالبويضة.

### أسباب حدوث الطفرة:

- قد تحدث الطفرة بصورها المختلفة إما نتيجة طبيعية أو صناعية مثل تعرض هذه الخلايا إلى الإشعاع أو بعض أنواع الأدوية أو التلوث أو بعض المواد الكيميائية أو الفيزيائية. وكل هذه العوامل تؤدي إلى حدوث تغيرات في التركيب والعدد الكروموسومي.