الفصل الثانى

الكورموسومات والدنا

- مقدمة.
- الدنا حاكم مركزى.
- الجينات مصنع خاص للبروتينيات.
- الحمض النووى الوراثى والطاقة اللازمة لتحطيمه.
- الكورموسومات (عربة الوراثة).
- نظام الترقيم الجينى على الكروموسوم.
- التغير فى الكورموسومات وآثاره المرضية.

obeikandl.com

obeikandl.com

مقدمة

الحياة هبة من عند الله وسر من أسرار الخلق العظيم، فعلى مدى الدهر، حير سر الحياة الإنسان ومازال يحيره، ويكمن السر فى اللغة الأزلية التى تكتب بها خطة حياة الكائن الحى وتحدد ما إذا كان سوف يصبح جرثومة ضارة للإنسان أو شجرة تتشوق لأشعة الشمس، أو غزالاً يمرح بين الصخور، أو إنساناً يسود العالم بذكائه، وتسكن هذه اللغة **أرشيف الحياة** الذى يوجد فى كل خلية حية على وجة البسيطة.

الدنا DNA حاكم مركزى:

تشير **زينب شحاته** (١٩٩٩م) فى كل صباح تنعم بهبة الحياة فتستيقظ من نومك وتستقبل يوماً جديداً تتحرك لتستعيد نشاطك، وتتنفس هواء الصباح المنعش، وتتناول الطعام لتحصل على ما يلزم جسمك من طاقة، وما يتبقى من الغذاء يستخدم لبناء جسمك ونموه.. هذه هى مظاهر الحياة التى أنعم الله بها علينا.. وما أعظمها من نعمة.

تتميز الكائنات الحية بأنها تتكون من وحدات بناء تنبض بالحياة والخلية الحية هى وحدة البناء التى تتكون منها جميع الكائنات الحية من البكتيريا إلى الإنسان، ولهذا فإن **الخلية** هى وحدة **الحياة** على كوكبنا الأرض، فجسمك يتكون من حوالى ١٠٠ مليون خلية، ويشمل هذا العدد أكثر من ٢٠٠ نوع من الخلايا المختلفة، وتتعاون كل هذه الخلايا بكل تفاهم وتناسق ونظام لكى تجعلك حياً تأكل وتتنفس وتجرى وتنمو وتفكر وتتذكر أحداثاً مضى عليها الزمن، **الحياة لغز كبير وسر عظيم** يكمن فى الخلية الحية فلقد أودع الله فيها أسراراً وقوى هائلة وتوجتها لتصبح وحدة الحياة فالخلية التى نراها بالعين المجردة هى فى الحقيقة عالم عظيم فى شأنه ومثير فى إعجازه، فالخلية تتكون

من نواة وبعض الأجهزة الهامة التى يؤدى كل منها وظيفة هامة لحياة الخلية وبالتالى لحياة الكائن الحى.

الحاكم المركزى:

يدار عالم الخلايا بأعلى مستويات الكفاءة والإتقان والتنظيم والتعاون، فالخلية لها **حاكم مركزى** يصنع القرارات التى تحكم وتحدد نشاط الخلية ومسار حياتها ثم ترسل هذه القرارات والأوامر إلى جميع أرجاء الخلية لتنفيذ ما جاء بها كلمة بكلمة. وبذلك تحيا الخلية ونصبح نحن أحياء نرزق على وجه البسيطة. فما هى حقيقة وماهية هذا الحاكم المركزى الذى يتمتع بهذه السلطات والقدرات الكبيرة؟

إن **حاكمنا** هذا هو مركب كيميائى على هيئة شريط نطلق عليه اسم **الشريط الوراثى** (الدنا DNA) وهو يتربع على عرشه فى **قصره** نواة الخلية ولايخرج منها أبداً ويحتوى الشريط الوراثى على كل المعلومات الوراثية والخطة التى يرثها الكائن الحى من أبائه وأسلافه، فهذه المعلومات هى التى تحدد ما إذا كان كائن ما سوف يصبح شجرة أو جرثومة أو إنساناً. **فالشريط الوراثى** فى خلايا جسمك يعمل مثل **أرشيف الحياة** الذى يضم كل المعلومات الوراثية التى ورثتها من أبائك وأجدادك والتى تحدد إلى درجة كبيرة كل صفة ظاهرة وباطنة فيك. فهذه المعلومات هى المسئولة عن لون شعرك وجلدك وطول قامتك وعن معظم صفاتك الأخرى. فكيف يستطيع هذا الشريط العجيب أن يقوم بكل هذا؟

الحقيقة أن الشريط الوراثى يمثل سراً من أسرار الخلق العظيمة فهو شريط رفيع إلى درجة لايتصورها العقل فالنقطة فى نهاية هذه الجملة تسع لأن ترص فيها مليون شريط وراثى الواحد بجوار الآخر، ومع ذلك فهو يحتوى على كم هائل من المعلومات الوراثية التى تكفى لأن تملأ موسوعة بأكملها وقد كتب هذه المعلومات بلغة كيميائية أزلية. إنها **اللغة الوراثية**.. **لغة الحياة**.

كتبت اللغة الوراثية بأربعة حروف كيميائية يرمز لها بالرموز G, C, T, A وهى الحروف الأولى للقواعد التى تكون هذه المركبات وهى أدنين adenine وثيمين Thymine وسيتوزين Cytosin وجوانين Guanine وبترتيبات مختلفة من هذه الأحرف يمكن كتابة أعداد لا نهائية من الكلمات والجمل الوراثية، وتستخدم نفس هذه اللغة فى كتابة المعلومات الوراثية فى جميع الكائنات الحية فالمعلومات الوراثية على الشريط الوراثى فى جسم البكتريا كتبت بنفس اللغة ونفس الحروف التى كتبت بها المعلومات الوراثية فى خلايا جسمك وخلايا جميع الحيوانات والنباتات على وجه البسيطة، ولكى نفهم هذه اللغة الأزلية علينا أن نتعرف على تركيب وصفات الشريط الوراثى.

التركيب:

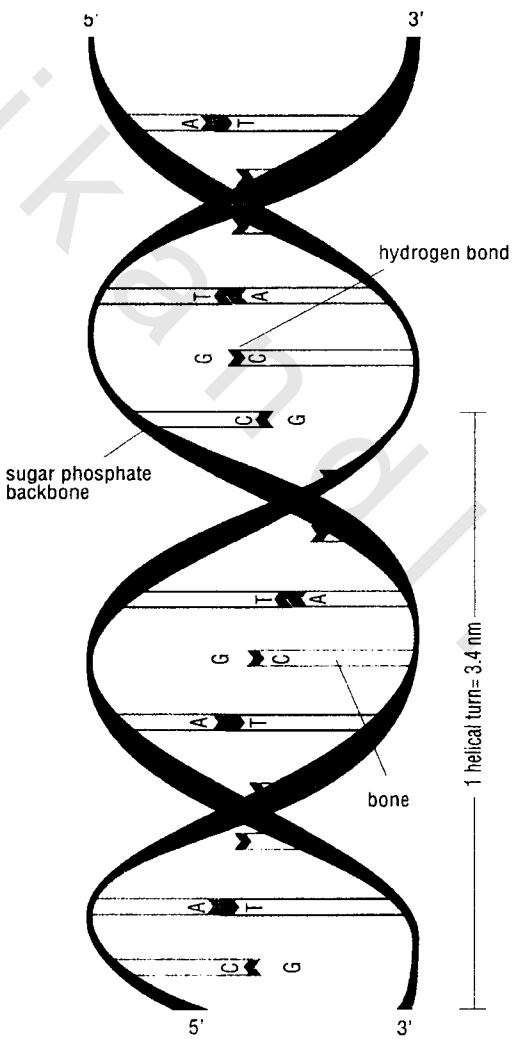
يتركب الدنا من سلسلتين متقابلتين وملفوفتين حول بعضهما على هيئة سلم حلزونى ويطلق على الشكل الذى يتخذه الدنا اسم الحلزون المزدوج Double helix ، وتتكون كل سلسلة من وحدات بناء تسمى بالنيوكليوتيدات أو النوتيدات، وتكون متراصة الواحدة بجوار الأخرى على السلسلة ويوجد أربعة أنواع من النوتيدات وهى الأربعة حروف الكيميائية (A.T.C.G) التى تكون لغة اللغة الوراثية.

لقد ذكرنا أن الدنا يتكون من ترتيبات مختلفة من الأربعة نوتيدات التى تكتب بها المعلومات الوراثية على شريط الدنا فهل تكفى هذه الأربعة حروف لتكوين لغة؟ الإجابة بالطبع نعم. فاللغة التى ترسل بها التلغرافات مكونة من أربعة حروف وهى النقطة (.) والشرطة (-) والمسافة القصيرة (. . . . .) والمسافة الطويلة (. . . . .) ويتم ترجمة هذه اللغة إلى اللغات التى نتكلم بها. إذن فالأربعة نوتيدات تكفى لأن تكون اللغة الوراثية التى نكتب بها أى كميات هائلة من المعلومات الوراثية على شريط الدنا.

ولأن هذه الأربعة نوتيدات تكون اللغة الوراثية فإنه من الممكن أن يكتب بها عدد لا حصر له من الكلمات والجمل الوراثية. ولنأخذ مثالاً على ذلك.

افترض أننا سوف نكون سلسلة واحدة من الدنا مكونة من ٢ من النوتيدات، بحيث نستخدم فيها الأربعة أنواع من النوتيدات لكل الترتيبات الممكنة فكم سلسلة نستطيع تكوينها بهذه الشروط؟.

الحلزونى المزدوج للدنا



عدد السلاسل الممكنة هو ١٦ وهى:

AA,A.CAG, AT

TA, TC. TG, TT

GA, CG, GG, GT

GA.CG, GG, GT

ولاحظ أن الترتيب AC يختلف كلياً فى معناه عن الترتيب CA مثلما يختلف ترتيب حرفى اللام والألف فى كلمة لا عن الترتيب فى أداة التعريف "ال"، وبالمثل إذا أردنا تكوين سلسلة من أربعة احتمالات لكل نوتيدة من النوتيدات العشرة، وبهذا فإن عدد السلاسل المختلفة الممكنة هو ٤×٤×٤×٤×٤×٤×٤×٤×٤×٤= ١٠٤٨٥٧٦ ولكن السلاسل المكونة للدنا فى خلية جسمك لا تتكون من عشرات النوتيدات بل أن طولها يصل إلى ٩١٠٣ نوتيدة هل من الممكن أن تتخيل عدد الأشرطة الوراثية المختلفة التى تنتج من ترتيبات مختلفة من النوتيدات؟ الرقم المطلوب يساوى حاصل ضرب ٤ فى نفسها عدد المرات يساوى ٣×٩١٠!!! بالطبع هذا عدد يصعب على العقل البشرى أن يتخيله وبهذا نجد أن ترتيبات مختلفة من الأربعة نوتيدات من الممكن أن تعطى البلايين والبلايين من جمل اللغة الوراثية على شريط الدنا الطويل.

وكيف توجد المعلومات الوراثية على الدنا ؟

يوجد فى الدنا مناطق مختلفة تحتوى على المعلومات الوراثية وتسمى بالجينات، فالجين عبارة عن منطقة فى الدنا تتكون من ترتيبات من النوتيدات بحيث يكون لها بداية ونهاية تحتوى على معلومات أو صفة لصنع بروتين معين، ثم يصبح هذا البروتين الأداة التى تقوم بالدور الفعلى فى تحديد صفة فى الخلية وصفات الخلايا المختلفة مجتمعة مع بعضها تحدد صفات الكائن الحى.

ما هى البروتينات إذن؟ البروتينات مركبات كيميائية عضوية ضرورية لبداية واستمرار الحياة فهى أولاً مواد البناء التى تستخدم فى بناء الكائنات الحية، فكل جزء من جسمك سواء كان الشعر أو العظم أو العضلات أو الجلد يتكون من بروتينات، وثانياً أن البروتينات تؤدى وظائف ضرورية للحياة فالبروتينات هى التى تنقل الأكسچين فى الدم، وهى التى تهضم الطعام فى المعدة، وهى التى تجعل العضلات تنقبض وتتحرك وهى التى تجعلنا نرى ونسمع ونشم ونشعر بكل ما حولنا وتجعلنا نفكر ونبدع فهل تستطيع أن تتصور الحياة بدون بروتينات؟

الجينات مصنع خاص للبروتينات:

من الممكن أن نعتبر البروتين مثل البناء الذى يتكون من أحجار بناء خاصة به، فكل البروتينات التى تكون الكائنات الحية تتكون من وحدات بناء تسمى بالأحماض الأمينية مع بعضها الواحد تلو الآخر (مثل حبات الخرز على العقد) فى ترتيبات مختلفة لتكون ما يشبه بالسلسلة، ثم تلتف هذه السلسلة حول نفسها لتكون أشكالاً كروية غير منتظمة أو أشكالاً شريطية، كل على حسب الطلب وتحدث عملية صنع البروتينات خارج نواة الخلية أى فى السيتوبلازم.

لقد عرفنا الآن أن المعلومات الوراثية على الجينات تتكون من ترتيبات مختلفة من **النوتيدات الأربعة** ولكن البروتينات تتكون من ترتيبات مختلفة من **الأحماض الأمينية** فكيف إذن تتحول المعلومات الوراثية المكتوبة على الجين بترتيبات مختلفة من النوتيدات إلى ترتيبات مختلفة من الأحماض الأمينية فى البروتين؟ يتم هذا التحول بفضل الشفرات المثيرة التى تسكن على الجينات فتتابعات النوتيدات على الجين تخفى بداخلها كلمات شفرية، وكل كلمة **شفرية** لها معنى معين، وتتكون الكلمة الشفرية من **ثلاث نوتيدات** متتابعة وتسمى **بالكودون Condon** ويعرف الكودون بأنه كلمة شفرية تترجم إلى

حمض أمينى معين، وهذا ما نطلق عليه اسم الشفرة الوراثية فمثلاً الكودون CCC يناظر الحمض الأمينى "برولين" والكودون **CAC** يناظر الحمض الأمينى "**هستدين**" أن ترتيب الكلمات الشفرية أو الكودونات على الجين يناظر ترتيب الأحماض الأمينية على سلسلة البروتين.

تطبق الشفرة الوراثية على جميع الكائنات الحية من البكتريا إلى الإنسان فالبكتريا تستخدم نفس الشفرة الوراثية التى يستخدمها الإنسان وسائر الكائنات الحية، فالكودون CCC فى الشريط الوراثى فى البكتريا وفى الشريط الوراثى فى الإنسان نفس المعنى أى أنه يناظر الحمض الأمينى "برولين" وبهذا فالمعلومات الوراثية التى تسكن فى جميع الكائنات الحية قد كتبت بنفس اللغة ونفس الشفرة.

ذكرنا سابقاً أن الدنا يسكن فى النواة ولا يخرج منها أبداً كما ذكرنا أن الجينات توجد على شريط الدنا وبما أن الجين يحتوى على المعلومات والوصفة الخاصة بصنع البروتين، فكيف تنقل المعلومات على الجين إلى السيتوبلازم حيث توجد مصانع البروتين؟ فى كل لحظة نعيشها تحت عملية هامة فى النواة عملية ضرورية لبقائنا أحياء، وتسمى هذه العملية بالنسخ وبواسطتها يتم عمل نسخ أو صورة طبق الأصل من الجين وتسمى هذه الصورة "الرنا المرسال" RNAm وهو مركب كيميائى يتخذ شكل سلسلة فردية تتكون من بروتينات مختلفة من أربع نوتيدات يرمز لها A.C.G.U والثلاثة الأولى هى نفس النوتيدات التى تكون الدنا، ولكن النوتيدة T لا توجد فى الرنا ويوجد بدلاً منها النوتيدة U وتحتوى سلسلة الرنا المرسال على كل التعليمات الوراثية والشفرات المكتوبة على الجين، أى أنها تحمل الوصفة اللازمة لصنع البروتين وترحل من النواة إلى السيتوبلازم وتستقر فى مصانع البروتين.

يسافر الرنا المرسال (RNA) من النواة إلى السيتوبلازم ويتجه إلى مصانع البروتين التى تسمى بالرويبوسومات فالرنا المرسال (RNA) يحتوى على

الوصفة اللازمة لمصنع البروتين خطوة بخطوة فترتبط الريبوسومات بالرنا فى أوله ثم تتحرك وتقرأ كل كلمة أو كودون عليه ويتم إحضار الحمض النووى الأمينى المناظر لكل كودون ثم ربط كل حمض أمينى مع الحمض الذى يليه لتكوين سلسلة من الأحماض الأمينية وتمثل هذه السلسلة مركب البروتين فى أبسط أشكاله، ثم تلتف حول نفسها لتكون شكلاً خاصاً بهذا البروتين.

الشكل والوظيفة:

ينبع اختلاف البروتينات من اختلاف ترتيب الأحماض الأمينية التى تكونها، فترتيبات مختلفة من الأحماض تعطى سلاسل بروتينية مختلفة، وكل سلسلة بروتينية مختلفة تلتف حول نفسها لتعطى شكلاً كروياً أو شريطياً مميزاً وخاصاً بها وربما يتساءل البعض لما الحاجة إلى وجود بروتينات ذات أشكال مختلفة وعديدة ولها أمر ضرورى لاستمرار الحياة فالبروتينات تؤدى وظائف مختلفة وعديدة للكائن الحى، فالبروتينات التى **تهضم الطعام** تعمل مثل **السكين** تقطع المركبات الغذائية إلى قطع أصغر فأصغر فأصغر، ولهذا كان من الضرورى أن يكون لهذه البروتينيات شكل معين يؤهلها لتعمل مثل السكين، والبروتينات التى تنقل المواد فى الدم تعمل **مثل القارب**، ولهذا كان من الضرورى أن يكون لها شكل يجعلها تحمل الأشياء من مكان إلى آخر فى الجسم، وعلى هذا الأساس نجد أن شكل البروتين يحدد **الوظيفة والعمل** الذى يقوم به البروتين.

يتميز كل كائن حى بوجود بروتينات خاصة به، وكأنها مثل البصمات التى تميزه عن غيره، فالبكتريا تحتوى على أنواع معينة من البروتينات التى تبنيها وتقوم بوظائف ضرورية لحياة البكتريا وهى بروتينات لا توجد فى كائن حى آخر، فبروتينات البكتريا هى التى تجعلها تبدو كبكتريا وتعيش كبكتريا وتموت كبكتريا وتستمر فى إنتاج ذرية مثلها تماماً من البكتريا، وكذلك نجد نفس القاعدة فى الإنسان، وكل كائن حى آخر. فأنواع البروتينات فى

جسمك هى التى تجعل لك أنفاً وفماً وشعراً وجلداً وعظماً وعضلات و..إلخ. أى تجعلك تتخذ شكل الإنسان، كما أن هذه البروتينات هى التى تجعلك تهضم الطعام وتتنفس وتتحرك وتشعر بالبيئة من حولك وتستجيب لها وبفضل البروتينات فى جسمك تستطيع أن تتذكر كل الأوقات الجميلة التى عشتها فى الماضى وتستطيع أن تبدع فى عزف الموسيقى أو كتابة قصيدة شعر.

الحمض النووى الوراثى والطاقة اللازمة لتحطيمه:

قد توصل العلماء إلى حل مبتكر لهذه المشكلة ويستفيد هذا الحل من خصائص جزيئات الحياة من (دنا) DNA إن كمية الطاقة اللازمة لتحطيم سلسلة واحدة من "دنا" تبلغ نحو **١٠ إلكترون فولت** وهى تقل بنسبة عشر مرات على الأقل، عن الحد الأدنى للطاقة التى استخدمت فى الكاشفات عن الجسيمات الكتلية ضعيفة التفاعل الموجودة حالياً.

وسلاسل "DNA" المفردة ذات قاعد بيورين Purine على سبيل المثال سلسلة أدينين Adenine ذات الشكل.. A-A-A متوفرة تجارياً بكميات كبيرة وأطوال مختلفة. (انظر الشكل التالى).

وباستخدام تقنيات البيولوچيا الجزيئية فإن جزئ البيوتين Biotin وهو عضو متبلر عديم اللون من فيتامين ب المركب يلتصق بأحد طرفى سلسلة (DNA) ذت العشرين قاعدة، أما الطرف الآخر فيلتصق به جزئ فلورى Fluorescent Molecule كمسبار Probe.

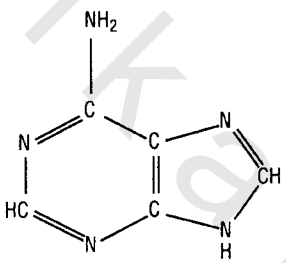
وتوضع كمية كبيرة من هذه الجزيئات فى محلول مائى وتعرض للجسيمات الكتلية ضعيفة التفاعل لمدة كافية ثم يمرر المحلول فى مادة "الستربتافيدين" Streptavidin التى تتميز بقابلية شديدة للإتحاد بالبيوتين ومن ثم فإن أطراف البيوتين لجميع سلاسل "دنا" سوف تتحد بالستربتافيدين، لكن أى طرف فلورى لسلسلة (DNA) المحطمة، سوف ينساب خلال مادة الستربتافيدين بدون تفاعل بعد ذلك يعرض المحلول للإشعاع فوق البنفسجى

وتقاس درجة تفلوره Fluorescence (أى انبعاث ضوء منه) بدقة بالغة، وهكذا يتم الحصول على دليل كمى Quantitative على عدد سلاسل "دنا" المحطمة أثناء عملية التعرض للجسيمات الكتلية ضعيفة التفاعل.

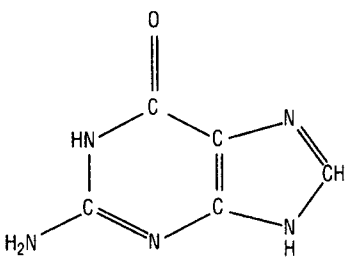
وهناك تعديل آخر حديث لهذه التقنية، يعتمد على لصق جديلة من الحمض النووى - RNA وليس جزئ فلورى- بطرفى (DNA).

قواعد الأحماض النووية

PURINES بيوزين

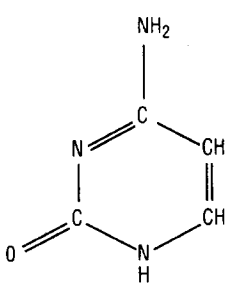


Adenine (A)

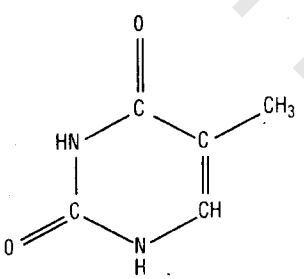


Guanine (G)

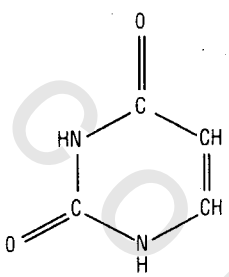
PYRIMIDINES بيريميدين



Cytosine (C)



Thymine (T)



Uracil (U)

ثم يستخدم أسلوب تضخيم Amplification (RNA) لتكرار مضاعفة (RNA) من سلاسل (DNA) المحطمة ويمكن أن يؤدى هذا إلى كشف سلسلة واحدة محطمة من (DNA) أثناء التعرض للجسيمات الكتلية ضعيفة التفاعل من بين جميع سلاسل (DNA) فى حجم كبير من المحلول.

الكروموسومات (عربة الوراثة)

الكروموسومات (عربة الوراثة) خيوط رفيعة مسئولة عن حمل الجينات الوراثية. وكل نوع من الكائنات الحية بنواته عدد ثابت من الكروموسومات فى أزواج متماثلة.

الانسان : ٢٣ زوج.

الشنمبانزى : ٢٤ زوج.

ذبابة الفاكهة : ٨ أزواج.

الضفدع : ٢٦ زوج.

الفأر : ٤٢ زوج.

الكلب : ٧٨ زوج.

البازلاء : ١٤ زوج.

قصب السكر : ٤٠ زوج.

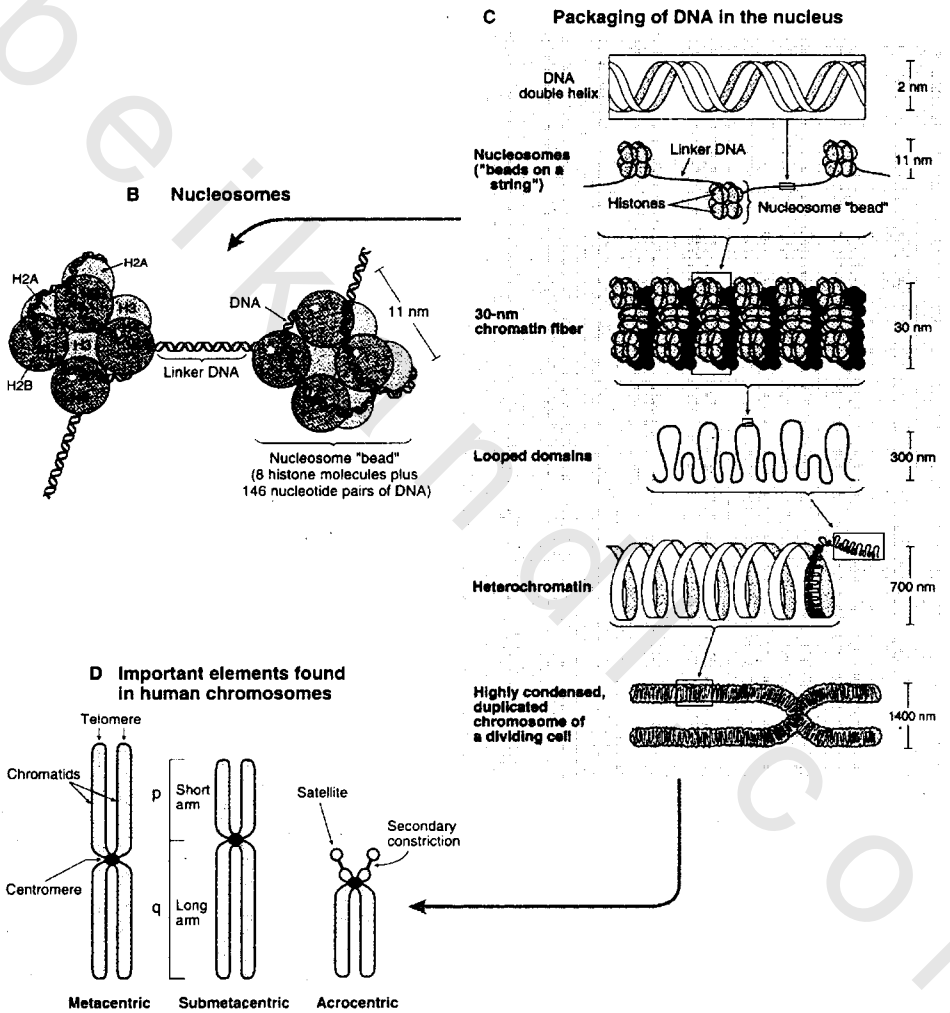
ويحمل الكروموسومات وحدات تركيبية تسمى الجينات، وهى أجزاء من شريط الدنا وتحمل معلومات وراثية معينة. ويقابل كل جين على الكروموسوم الآخر جين نظير يسمى الاليل ALLele (شكل تركيب الكروموسوم، والصفات الوراثية إما أن تكون سائدة أى أن جينا الصفتين من نفس القوة أو متنحية إذا كان جينا الصفتين ليس بنفس القوة، والشكل التالى يوضح تركيب الكروموسوم.

obeikandl.com

تركيب الكروموسوم

A Mechanisms for Compacting DNA

1. **Bending DNA molecules** at the sequence AAAAAXXXXXAAAAAXXXXXAAAAA, where A represents adenine residues and X represents any other base
2. **Supercoiling of DNA,** a process in which the double-stranded helix falls back on itself to give a less relaxed and more compact DNA molecule
3. **Forming of a complex,** consisting of DNA and basic proteins called histones



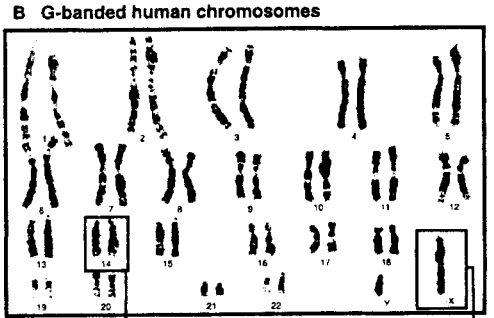
obeikandl.com

الكروموسومات (عربة الوراثة)

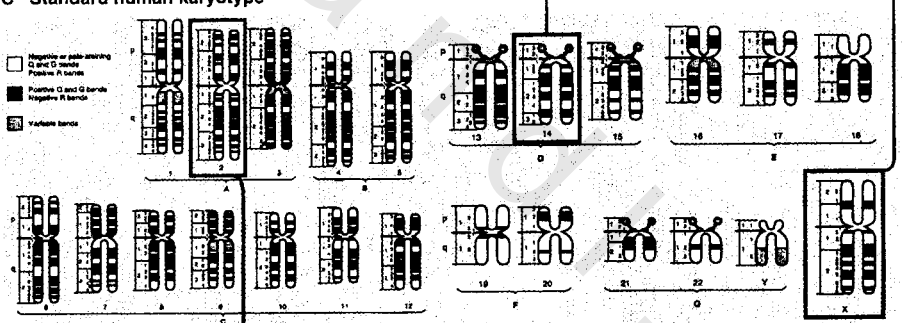
A Symbols used in cytogenic nomenclature

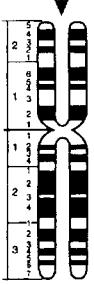
Symbol	*Description*
p	Short arm of chromosome
q	Long arm of chromosome
ace	Acentric
cen	Centromere
del	Deletion
der	Derivative chromosome
dic	Dicentric chromosome
dmin	Double minute chromosome
dup	Duplication
fra	Fragile site
hsr	Homogeneously staining region
i	Isochromosome
ins	Insertion
inv	Inversion
(–)	Loss of genetic material
(+)	Gain of genetic material
r	Ring chromosome
rcp	Reciprocal
rob	Robertsonian translocation
(;)	Semicolon; separates chromosome and chromosome regions when structural rearrangements involve more than one chromosome
t	Translocation
ter	Terminal
pter	End of the short arm
qter	End of the long arm

B G-banded human chromosomes



C Standard human karyotype





D Nomenclature for banded human chromosome

نظام الترقيم الجينى على الكروموسومات

يقصد بنظام الترقيم تواجد جينات معينة على مواقع خاصة فى الكروموسوم. والكروموسوم يتكون من خيطين متماثلين مقسم فى مكان يسمى سنترومير Centromere لذراع طويل وآخر قصير. والذراع الطويل يدعى Q (حرف كيو بالإنجليزية) والذراع القصير يدعى ذراع P (بى).

مثال الترقيم الجينى:

عند قراءة موقع جين ما وليكن جين ACE فهو يقع ويقرأ ١٧Q٢٣.

حيث الرقم ١٧ يمثل الكروموسوم رقم ١٧.

Q يمثل الذراع الطويل به ثلاث مناطق ١، ٢، ٣.

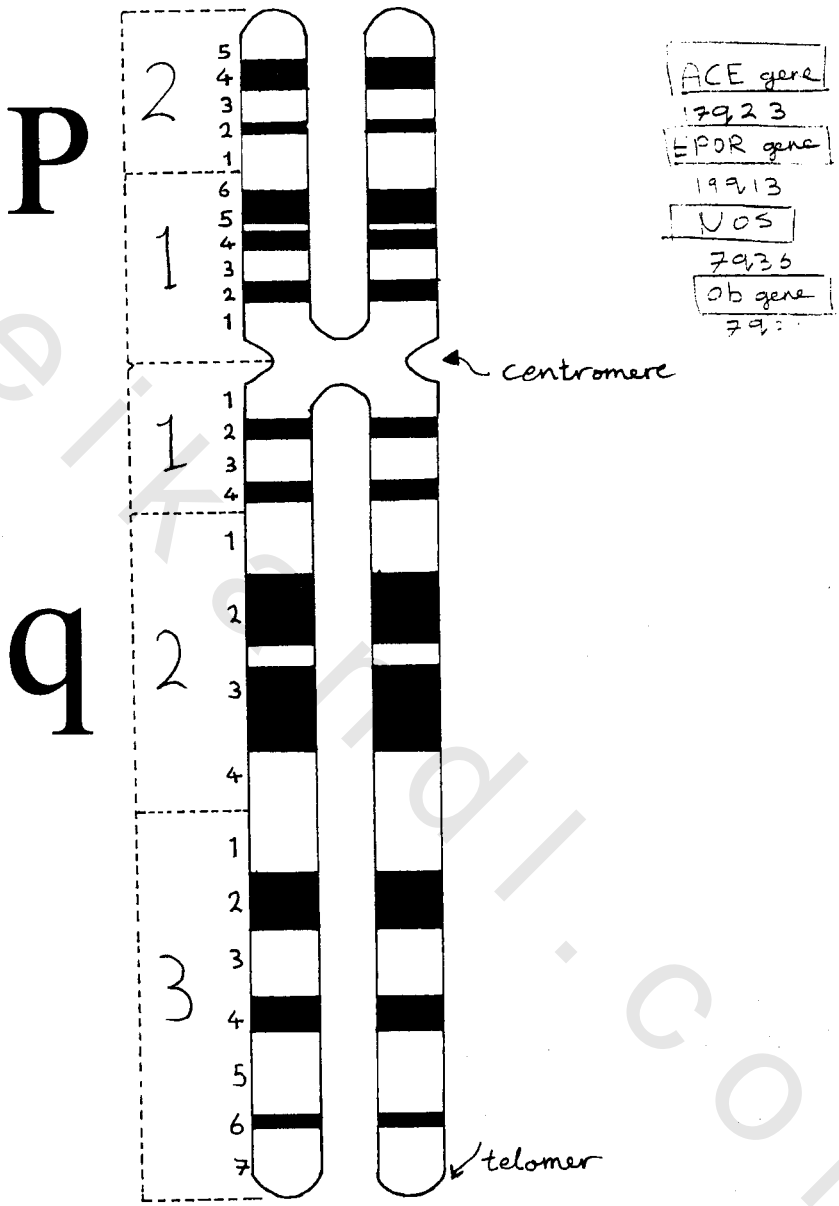
٢ تمثل المنطقة الثانية فى الذراع.

٣ تمثل الشريط الثالث حيث أن المنطقة الثانية تتكون من ٤ أشرطة.

كما هو مبين بالشكل التالى.

obeikandl.com

نظام الترقيم



كروموسوم رقم ٢ بعد الصبغة
مقسم لشرائط مرقمة ومنه تحدد مناطق الكروموسوم

التغير فى شكل الكروسومات وآثاره المرضية :

عدم انفصال الكروموسومات الجنسية (XY، XX) عن بعضها أثناء الانقسام الاختزالى لتكوين الخلايا التناسلية يسبب زيادة أو نقصاً فى عدد الكروموسومات للفرد. ويصبح العدد ٤٧ أو ٤٥. وهذا الخلل يؤثر على التكوين العام للشخص، ويسبب أمراضاً وراثية وتغير فى السلوك العام من تخلف عقلى وشذوذ جنسى للفرد. وتقع فى ظاهرتين:

١ - عدم انفصال الكروموسومات الذكرية (XY).

٢ - عدم انفصال الكروموسومات الأنثوية (XX).

وناتج ذلك بعض الأمراض الوراثية.

(١) المرض المنغولى Mongolism :

ينتج من زيادة كروموسوم واحد فى الكروموسوم ٢١ ويصبح ممثلاً بثلاث كروموسومات ويصبح العدد الكلى ٤٧ كروموسوم. ويتصف الشخص بكونه قصير، بدين، ذا وجه متسع، مفتوح ودائرى. وأنف مضغوط، ولسان كبير، وتشبه عيونه المغول.

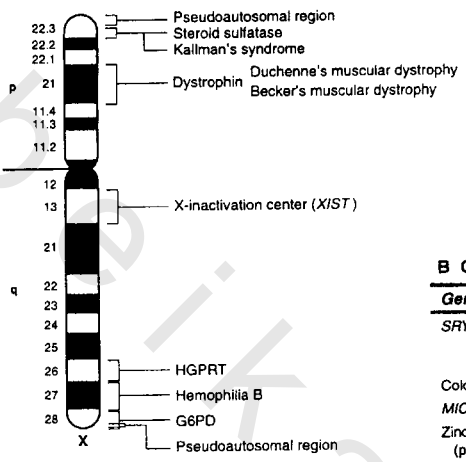
(٢) مرض تنر Turner :

وتركيبه الكروموسومى (XO) ومجموع الكروموسومات ٤٥ والناتج أنثى ناقصة الشكل الجنسى ولايحدث طمث مع تخلف عقلى.

وقد ينتج المرض بتركيب كروموسومى (OY) أى ذكر متخلف لا يلبث أن يموت.

الكروموسومات الجنسية

A Ideogram of the X chromosome

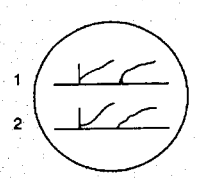


B Genes located on the Y chromosome

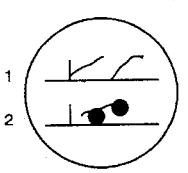
Genes	*Location*
SRY gene	Yp (pseudoautosomal region)
Colony-stimulating factor 2 receptor α-chain	Yp
MIC2 gene	Yp
Zinc-finger Y gene (possible role in sex determination)	Yp
Ribosomal protein S4 gene	Yp
Histocompatibility-Y antigen gene (*H-Y* gene)	Yq11*
Major gene for stature	Yq11*
Azoospermia-related gene	Yq11*
Gonadoblastoma gene	Yq11*

*Tentative assignment

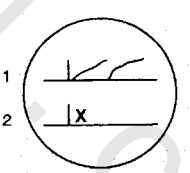
C Model for the initiation of X inactivation



Transcription from both X chromosomes of XIST RNA



Destabilization of XIST RNA on active X chromosome by limiting factors and RNA turnover



Silencing by methylation of *XIST*gene on active X chromosome; *Cis*-acting stable XIST RNA binds to inactive X chromosome and blocks transcription

obeikandl.com

(٣) مرض كلاينفلتر:

تركيبه الكروموسومى (XXY) يتطور لذكر غير طبيعى ويتصف بالعقم وأعضاء ذكرية صغيرة، وبعض الظواهر الأنثوية ويكون الشخص طويلاً.

كما يمكن أن يكون التركيب الكروموسومى (XXX) وتصبح أنثى متفوقة ومصابة بالتخلف العقلى وتأخر الأعضاء الأنثوية والعقم.

(٤) التركيب الكروموسومى (XYY) :

وسلوك هذه المجموعة شاذ. وقد يصل للإجرام، وهؤلاء من الذكور ذوى النزعة الإجرامية العنيفة، وهكذا فإن عدم انفصال الكروموسوم الجنسى ينتج عنه تركيبة كروموسومية غير عادية ويجب الكشف عن الرياضيين للتعرف على ذلك.

(٥) تغير حجم الكروموسوم رقم ٢٢ :

إن تغير حجم الكروموسوم رقم ٢٢ مثلاً يؤدى لحدوث بعض الأمراض الخطيرة مثل سرطان الدم.

ويجب التنويه على أهمية الكشف الكروموسومى للرياضيين للتعرف المبكر على مثل هذه الأمراض الخطيرة ومقاومتها.

التغير الكروموسومى

A Numerical chromosomal abnormalities

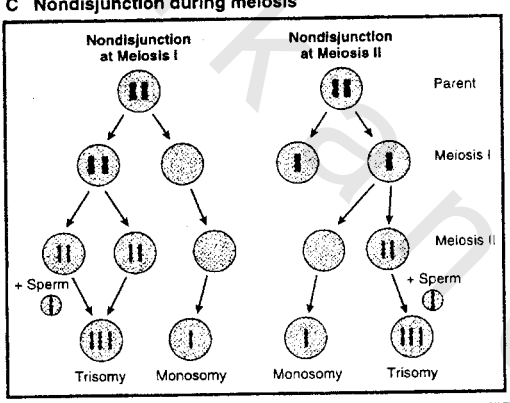
Condition	*Notation*
Normal	
Normal female	46,XX
Normal male	46,XY
Numerical abnormalities	
Triploidy	69,XXX; 69,XXY; 69,XYY
Tetraploidy	92,XXXX
Monosomy for 13	45,XX,–13
Trisomy for 21 (Down syndrome)	47,XX,+21
Mosaic for 21	47,XX,+21/46,XX

B Origin of triploid conceptions

Mechanism	*Ratio (Paternal: Maternal)*	*Frequency (%)*
Dispermy: fertilization of a normal haploid egg by two individual sperm	2:1	40
Diandry I: fertilization of a normal haploid egg by a diploid sperm because of a meiosis I error	2:1	15
Diandry II: fertilization of a normal haploid egg by a diploid sperm because of a meiosis II error	2:1	N/A
Digyny I: a single haploid sperm fertilizing a diploid egg because of a meiosis I error	1:2	7.5
Digyny II: a single haploid sperm fertilizing a diploid egg because of a meiosis II error	1:2	12.5
Noninformative	?	25

Note: N/A = not applicable.

C Nondisjunction during meiosis



D Mechanism for uniparental disomy