الفصل الرابع

الكروموسومات

obeikandl.com

الكروموسومات
Chromosomes

التركيب الطبيعي للكروموسوم Physical structure of chromosomes

- تظهر الكروموسومات فى مرحلة الانقسام الغير مباشر قصيرة وعلى شكل قطبان أسطوانية تتراوح بين ٠,٢ مبكرون – ٢ مبكرون في السمك وبين ١-٣٠ مبكرون في الطول.
- جميع أفراد النوع الواحد يحتوى كل منهم على عدد ثابت من الكروموسومات ومتشابه.
- العلاقة بين طول الكروموسوم واذرع التابعة لها وهى الكروماتيد ووضع الانقباض الموجود على الكروموسوم ووضع السنترومير كل هذه الأشياء في مجموعها يقال عنها الكاريوجرام (خريطة كروموسوميه) 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 (التنظيم الكروموسومى) على شكل هستوجرام (منحنى) شكل الكروموسوم.
- يتركب كل كروموسوم من اثنين كروماتيد ويتحدان مع بعضهما البعض في منطقة السنترومير وكل سنترومير يتركب من اثنين كينيتوكوريا.
- يظهر الكروماتيد على شكل شريطين ملفوفين من لتراكيب يسمى كرومونيماتة Chromonemata وكل من الشريطين ملفوفين حول بعضهما البعض ومتماسكين جيدا.
- تحمل هذه الأشرطة الملتفة وحدات منتفخة متكررة تسمى نيكلوسومات nucleosomes كل نيكليوسوم عبرة 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 مشابها بدرجة كبيرة للخرز فى الخيط.
- عدد الجينات التى توجد فى النيكلوسوم حوالي ١٠٠٠ قاعدة مزدوجة التكون ضمن نيكلوسوم.
- قد تكون كل كرومانيماتة 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 التفاف هذه الخيوط حول نفسها هما:

- الالتفاف البارانيمك Paranemic coils وهذا يحدث عندما تنفصل الكروموتيماتة بسهولة من الالتفاف.

- الالتفاف البلاكتونيمك Plectonemic coils عندما تظل خيوط الكروموتيما متصلة مع بعضهما البعض دون انفصال.
- ومعدل الالتفاف coils لهذه الخيوط الكروموتيمية فى حالة الانقسام الغير مباشر والاختزالي على طول الكروموسوم وهناك ثلاثة أنواع من الالتفاف الكرومانيمى:

(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 حقيقى Euchromatin أو غير متجانس على درجة كبيرة من الالتفاف لألياف بروتينيات د.ن.أ. Folled
- كروموسومات الكروماتين المتجانسة تحتوى على د.ن.أ. مزدوج حلزوني ملفوف حول تركيب معين يسمى نيكلوسوم.

الكروموميرز Chromomeres

تحتوى الكرومنيماتة فى الكروموسومات الرفيعة في حالة المرحلة التحضيرية للانقسام الغير مباشر والاختزالي على مناطق متغايرة من السميكة والرفيعة.

- الجزء السميك منها والذي يبدو كأنه تركيب شبة وسادي في الكروموتيماتة يسمى بالكروموميرز Chromomeres.
- بينما الجزء الرفيع منها والذي يقع بين الكروموميز يسمى داخل الكروموميرز inter-chromomeres
- يعتبر بعض علماء الوراثة بأن الكروموميرز عبارة عن مادة مكثفة من البروتينيات النووية.

السنترومير: Centromeres

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

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

ينقسم السنترومير إلى:

(١) قد يحتوى الكر وموسوم للكائن الحي على سنترومير واحد وبذلك يسمى أحادى السنترومير Monocentric chromosome

(٢) قد يحتوى الكر وموسوم على عدد اثنين سنترومير وبذلك يسمى ثنائي السنترومير Diecentric.

(٣) أو يحتوى على ثلاث أو أكثر سنترومير وبذلك يسمى عديد السنترومير polycentric chromosomes أو الانقباض الثاني Secondary constriction.

- ويوجد فى الكر وموسوم بجانب الانقباض أو الاختناق الأول يوجد الاختناق أو الانقباض الثاني والذي يوجد فى أي جزء من الكر وموسوم ويلعب دورا هاما فى تكوين النواة. وبذلك يسمى بالمنطقة النووية Nucleolar zone أو منظم النووية Nucleolar organizers.
- عادة تحتوى كل نواة على أثنين من الكروموسومات اللتان يحتويان على منظم للنوية.

التابع: Satellite

- هو جزء من الكر وموسوم مدور طرفي للانقباض أو والثاني وهو جزء صغير ويظل متصل بالكر وموسوم بواسطة خيط كروماتينى رفيع.
- الكروموسومات بواسطة التابع تسمى كر وموسوم التابع Sat-chromosomes.

شكل الكر وموسوم: Shape

- ينقسم السنترومير الكر وموسوم إلى أثنين كروماتيد أو ذراعين من الكر وموسوم.

- وضع السنترومير يختلف من كر وموسوم إلى آخر. وهناك عدة أنواع من الكروموسومات حسب وجود السنترومير وهى:

(١) كروموسوم طرفى السنترومير Telocentric

وهى كروموسومات شبة قضيبية والذي يوجد فيها السنترومير في النهاية العليا للكر وموسوم porximal end.

(٢) كر وموسوم قريب الطرف السنترومیرى Acrocentric

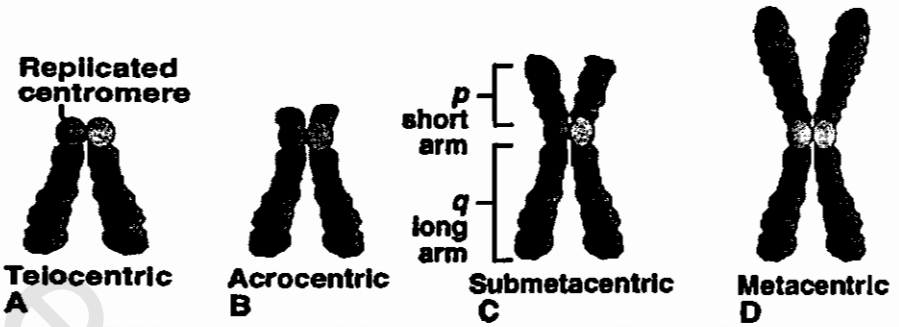
وهو أن السنترومير يكون قريب من أحد نهاية طرفي الكروموسوم وتعطى ذراع طويل وذراع قصير.

(٣) كر وموسوم ذو سنترومير قريب من الوسط Submetacentric

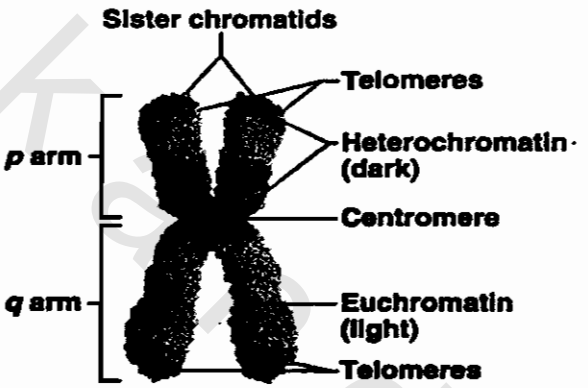
وفى هذه الكروموسومات يكون السنترومير قريب من وسط الكروموسوم ويكون ذراعين غير متساويين.

(٤) كروموسوم سنترومیرة فى الوسط Metacentric

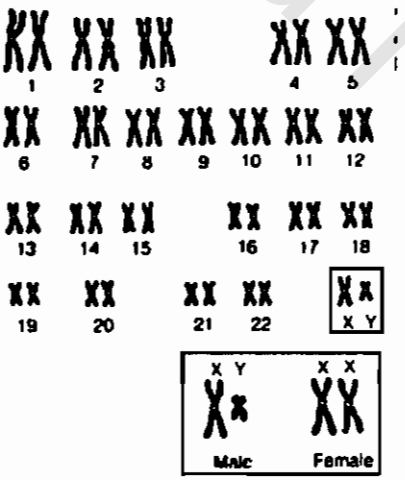
ويأخذ الكر وموسوم شكل حرف v ويكون السنترومير فى وسط الكر وموسوم ويكون ذراعين متساويين كما فى شكل (٤-١).



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 Heterochramatin

- تتركب الكروموسومات من نوعين من المواد الكروماتينية وهى تسمى الكروماتينات المتجانسة وغير المتجانسة.
- وفى سنة ١٩٢٨ عرف العالم هتتر بأن الكروماتين الغير متجانس فى الكر وموسوم يبقى مركزا أو كثيف أثناء المرحلة التمهيدية 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 السنترومير.
- يحتوى الكروماتين الغير متجانس على ٢٥٠ 250Å انجستروم من الألياف بينما يحتوى الكروماتين المتجانس على ٣٠-٨٠ أنجسترم 30-80Å.

هناك نوعان من الكرومتين الغير متجانس وهما:

(١) الكروماتين المتكون Constitutive heterochromatin

وهو أغلب الأنواع انتشارا ووجودا معظم الوقت فى منطقة السنترومير.

(٢) كروماتين غير متجانس اختياري Facultative heterochromatin

- ويعكس توزيع أو وجود الكروماتين الغير متجانس وضبط بعض الجينات داخل النواة.
- سيبين بأن بعض الكروموسومات الجنسية تحتوى على كروماتين غير متجانس بينما تحتوى الكروموسوم الآخر المعاكس لجنس على كروماتين حقيقي Euchromatin. مثال على ذلك: فى حالة الثدييات يكون كر وموسوم الجنسي × في حالة الأنثى ويكون هذا الكر وموسوم نشط ويكون كروماتين حقيقي أما الكروموسوم الآخر فيكون غير نشط ويكون كروماتين الجنسي ويظهر في 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 البيولوجي الجينى للريبوسومات وجزئيات ر ن أ الناقل بمعنى أنه منظم نووي Nuclear organiser.

التركيب الجزيئى للكروموسومات Molecular compounds of chromosomes

تتركب الكروموسومات كيميائيا سواء كانت الخلايا البدائية أو الخلايا ذات الانوية الحقيقية من مادة د ن أ والتى 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 نـواة كبيرة مع كروموسومات كبيرة الحجم.

تنقسم إلى :

١- بولتين كر وموسوم Polytene chromosomes

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

٢- لمبرشا كروموسوم (الكروموسوم الفرشى) Lampbrush chromosomes

- في مرحلة الطور الأنفراجى Diplotene stage في 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 leteral loops

٣- كر وموسوم 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 فى الحجم من الكروموسومات الجسمية ويحتوى على كروماتين غير متجانس.
- لا يوجد هذا الكروموسوم في الخلايا الجسمية ولكن يوجد فى الخلايا الجنسية.
- يوجد هذا الكروموسوم في الأنثى.
- ربما يكون مشتق من الكروموسومات الجنسية ولكن هذا ليس شرطا.

أنواع أخرى من الكروموسومات:

١- كروموسومات فيروسية وهى موجودة فى الفيروسات ممثلة د ن أ، ر ن أ.
Viral chromosomes
٢- كروموسومات بكتيرية وممثلة Bacterial chromosomes بـــ ر ن أ وموجودة فى البكتيريا.
٣- كروموسومات حقيقيةEukaryotic chromosomes

التركيب الكيميائي للكروموسوم: Chemical structure of chromosome

- يتركب أساسا من مادتي د ن أ، ر ن أ الحامض النووي الذي أوكس ريبوز والحامض النووى الريبوزى وبعض الهستونات والغير هستونات والبروتينيات.
- ر ن أ مكون دائما مصاحبا ل د ن أ لانه ينسخ منه وقد يكون د ن أ عبارة عن ذراع من د ن أ والآخر من ر ن أ.
- البروتين القاعدي هو مادة هستونية ويحتوى على كمية بسيطة من التيروسين والتربتوفان ولكن غنى بالأحماض الأمينية القاعدية مثل الارجنين والليسين والهستدين. 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 ومعظمهما 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 بالارجينين وأيضا حامضية.

وظائف الكروموسوم: Function of chromosomes

- الكروموسوم هو أهم مكونات الخلية.
- وهو الذي يتحكم في جميع العمليات الحيوية والوراثية فى الخلية.
- يحتوى على المادة الوراثية د ن أ والتي تهيمن على جميع العمليات الفسيولوجية والبيولوجية والجزيئية والمظهرية فى الخلية.

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

obeikandl.com

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 في 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 في 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 والانثية كل واحدة منها تحتوى على عدد فردى (n) ويسمى Haploid number وبامتزاج الأمشاج الذكرية والانثية ينتج عنهما الزيجوت zygote وهو يحتوى على العدد الزوجي Diploid number (2N) .
- وقد يحدث خلل معين فى هذه الجينومات نتيجة لتعرض الخلية لاى اشعاع وتلوث بيئى أو أدوية أو خلافة فينتج عنه هذه الانحرافات لعددية للكروموسومات والتى تتمثل فيما يلى:

obeikandl.com

١- التعدد الكروموسومى الحقيقي Euploidy

٢- التعدد لكروموسومى الكاذب Anuploidy

التعدد الكروموسومى الحقيقى
Euploidy

- تعنى كلمة الكروموسومى الحقيقي بالإغريقي Euploidy
بأن حقيقي Eu = True، وحدة ploid = unite.

ينقسم التعدد الكروموسومى الحقيقي إلى:

١) فردية المجموعة الكروموسومية Monoploid (Haploidy)

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

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

٢) ثلاثية المجموعة الكروموسمية: Triploid

- تحتوى هذه الكائنات على ثلاث مجاميع كروموسومية أو جينومية (٣ن) (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 (٣ن) (3n) ويكون معظم هذه الأفراد عميقة Sterile.

٣) رباعية المجموعة الكروموسوميه: Tetraploidy

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

٤) متعددة المجموعة الكروموسوميه: 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 (السرطانيه) وقد تصل إلى ١٠٠ أو كثير للانقسام أو كثير نتيجة للانقسم الغير طبيعى.

أنواع التعدد الكروموسومى: Types of polyploidy

ويشمل على عدة أنواع أهمها:

(١) التعدد الكروموسومى الذاتي Autopolyploidy

obeikandl.com

ينشأ هذا النوع من تعدد المجموعة إذا كانت الافراد الأصلية ثنائية ومتماثلة ستيولوجيا.

- فمثلا إذا أتحد فرد ثنائي المجموعة Deploid فهو يحمل مجموعتين كروموسومتين متماثلتين يرمز لها برمز (A.A) فإذا حدث وتضاعف هذا العدد من الكروموسومات لهذا الفرد نتيجة للمعاملة بالوكلشسين فان الخلايا الناتجة سوف تحتوى على ٤ مجاميع كروموسومية (AAAA) أى أن كل كروموسوم فى هذا الفرد يصبح مكررا أربعة مرات بدلاً من مرتين ويسمى الفرد حينئذ بأنه يتضاعف المجموعة ذاتيا رباعيا.

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

(٢) التعدد الكروموسومى الخلطى: Alloployploidy

ينشأ هذا النوع من تعدد المجموعة الكروموسومية فى أفراد غير متماثة خلويا Heterozygoto مثال ذلك الهجن بين الأنواع.

- فإذا حدث تعدد المجموعة الكروموسومية في 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 فنرمز لهاتين المجموعتين الكروموسوميتين بالرمز (AB).

- فإذا حدث وتضاعف عدد الكروموسومات فى هذا الفرد فأنه سوف يحتوى على ٤ مجاميع كروموسومية (AA BB) ويعرف هذا الفرد بأنه رباعى المجموعة خليطا Allotetraploidys.

- أما فى حالة تعدد المجموعة الثلاثية 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 ٦ كروموسومات أو أكثر ويكون جاميطات هذه الأنواع عميقة. وعلى سبيل المثال خماسية المجموعة وسباعية المجموعة تكون كلها عميقة.

- يؤدى التعدد الكروموسومى الذاتي إلى تنوع كثير ن النباتات مثل نبات الموز فهو ثلاثي التعدد وعقيم.

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

- وبذلك أمكن التدخل فى كثير من التغيرات الكروموسومية داخل كثير من النباتات للإنتاج سلالات أفضل وأقوى 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 زوجى عقيم إذا تزاوج هذا الهجين مع بعضi البعض لينتج رباعي الكروموسومات مخصب ويسمى Allotetraploid.

أسباب حدوث التعدد الكروموسومى:

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

obeikandl.com

التعدد الكروموسومى الغير متساوى
Aneuploidy

وهو الذي يشمل على الاختلافات في العدد الكروموسومى وليس كل عدد ولكن جزء أو أكثر من هذا العدد ومعنى كلمة تعدد كروموسومى غير كامل بالإغريقي هو

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

ينقسم هذا التعدد إلى نوعين هما:

(١) تعدد ناقص **Hypoploidy**

(٢) تعدد زائد **Hyperploid**

(١) التعدد الناقص: Hypoploidy

ينقسم هذا النوع من التعدد الكروموسومى إلى :

(١) أحادى التعدد: **Monosomic**

- ويشمل هذا النوع على نقص كروموسوم واحد من العدد الكروموسومى أو الجينوم الخاص بهذا النوع سواء حيوان أو إنسان.

يشمل هذا النوع نوعين أحدهما:

2 n-1 والآخر n يمكن n-1 يكون نسبة الوفيات فية عالية وبه نقص فى 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 يلى:
  - تأخير فى النمو الجنسي
  - غالبا أفرادها عقماء
  - تشوهات خلفية فى القلب

(٢) عديم التعددية: **Nullosomic**

- ويحدث هذا النوع فى بعض الكائنات التى تفقد زوج من الكروموسومات أو أكثر.
- والصيغة الجينومية genomic formula لها هي (2n-2).
- معظم هذه الأنواع غالبا لاتعيش بينما الأنواع التعددية Nullosomic polyploidy قد تعيش ولكن تكون أيضا قليلة الخصوبة.

obeikandi.com

٢ـ التعدد الزائد Hyperploidy ينقسم إلى :

(٣) ثلاثى التعدديه: Trisomic

- وفى هذا النوع من التعددية تحتوى افرادة على كروموسوم واحد زائد على المجموعة الكروموسومية أو الجينومية.

- الصيغة الجينومية لها هى (2n+1).

- قد يحدث هذا أثناء الانقسام الاختزالي للخلية حيث يذهب زوج من الكروموسومات إلى إحدى قطبي الخلية والكروموسوم الآخر إلى القطب الأخر. وعند تلاقى هذه الجاميطات مع أخرى ذكريه أو أنثويه فيكون الناتج زيجوت أو أفراد تحتوى فى خلاياها على تعدد كروموسومى ثلاثي.

- في الإنسان يكون ثلاثي الكروموسوم خطير جداً على حياته حيث يؤدى ذلك إلى ظهور أعراض ما يسمى أعراض داون Down`s Syndrome أو ما يسمى بالتخلف Mongolism.

- من صفات الشخص المنجولى أنه متخلف عقليا قصير، مع بعض التشوهات فى الأعضاء الداخلية له مثل القلب والأذن والأرجل.

ومن أمثلة التعدد الثلاثي Trisomy في الإنسان هي:

١ـ أعراض داون The Down syndrome

الصفة الكروموسوميه (2 n+1)

- الصيغة الجينومية الثنائية له هى (47 +21)

- أول من وصف هذه الحاله هو العالم لينجدون داون Langdon Down وذلك عام ١٨٦٦.

- ويتميز الشخص المنجولى (Mongolism) بأن له جمجمة قصيرة عريضة - أنف عريض - لسان طويل ذات شق و تجويف مميز به - أيد عريضة مفلطحة.

- ضعف فى الذكاء.

- تخلف عقلى.

- النسبة التعددية من الحالة المرضية إلى السليمة هى حوالى ١/٧٠٠.

٢ـ التعددية ١٣ Trisomy 13

- الصيغة الجينومية أو الكروموسومية هى (2 n+1)

- النسبة التعددية له إلى السليم تبلغ 1/20,000 = ٢٠,٠٠٠

- الصيغة الكروموسومية المزدوجة Chromosomal nomenclature (47, +13)

- ومن أعراضه تأخير عام فى النمو ويحتوى على مخ صغير.

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

٣- التعددية ١٨ Trisomy 18

- فإن الصيغة الكروموسومية لها = Chromosome formula (2n+1)
- الصيغة الجينومية المزدوجة لها هي (47, +18)
- النسبة التعددية المرضية للسليم هي ١ : ٨٠٠٠
- يحتوى أفردها على تشوهات خلقية عديدة فى كثير من الأعضاء.
- تشوه فى الأذن وفم وأنف صغير.
- تأخير عام فى النمو وكلية ثنائية بأفرادها.
- أكتشف هذه الحالة العالم ادوارد ومساعديه فى عام ١٩٦٠.
- ٩٠% من لافرد يموتون بعد مرور ٦ أشهر من الولادة.

obeikandl.com

٤- أعراض كلينن فلتر: The Klinefelter Syndrome

-أكتشف هذه الحالة العالم كلينن فلتر عام ١٩٤٢.

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

- 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 فى الجسم.
- صغر فى حجم غدة البروستاتة.

(ب) ثنائي التعددية الثلاثة: Double Trisomic

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

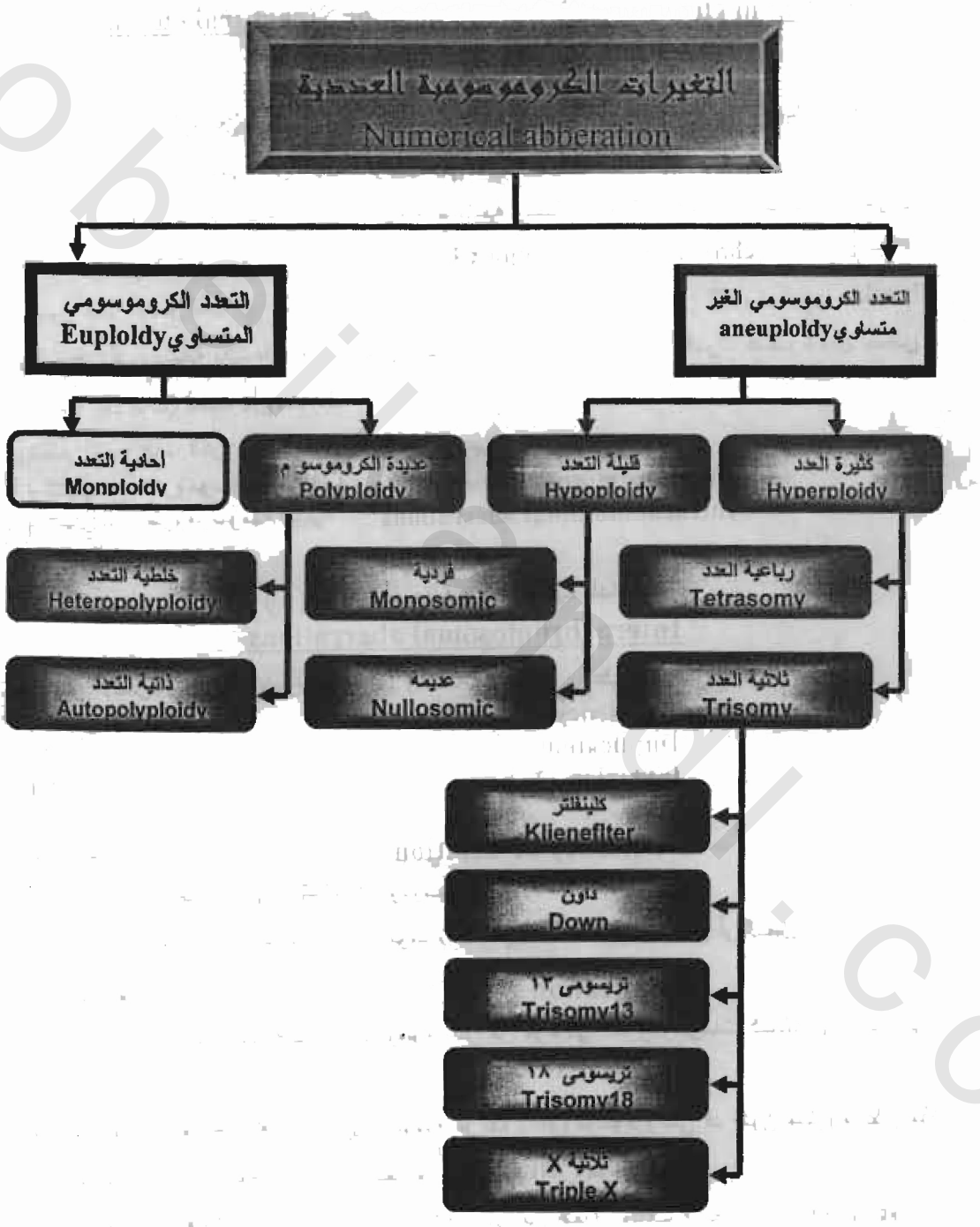
(جـ) التعددية الرباعية: Tetrasomic

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

obeikandi.com

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

Chromosomes Nomenclature التسمية المزدوجة للكروموسومات	Chromosomes formula المعادلة الكروموسومية	Clinical Syndrome اسم المرض	Fstimated Frequency at Birth	Main phyenotypic characteristic الصفات الشكلية العامة لهذه الأمراض
47, + 21	2n + 1 ٢ن+١	Down داون	1/700 ١/٧٠٠	Short broad bands with simain-type plamar crease, short stature, hyperflexibility of joints, mental retardation, broad head round face, open mouth with large tonggue, epicanthal fold
47, + 13	2n + 1 ٢ن+١	Trisomy-13 تريسوما١٣	1/20,000 ١/٢٠٠٠٠	Mental deficiency and deafness, minor muscle seizur cleft lip and/or palate, polydactyly, cardiac anon lies, posterior heel prominence.
47, + 18	2n + 1 ٢ن+١	Trisomy-18 تريسوما ١٨	1/8000 ١/٨٠٠٠	Multiple confenital malformation of many organs; lower set, malformed ears; recee ding mandible, small mouth and nose with general ee appearance; mental deficiency horse-shoe or double kidney; short sternum, 90% die in the first 6 months.
45, X	2n – 1 ٢ن+١	Turner ترنر	1/25000 ١/٢٥٠٠٠ female births	Female with retarded sexual development, usually steril short stature webbing of skin in neck region, cardio vascular abnormalities, he, ring impairment.
47,XXY	2n + 1 ٢ن+١	Klinefelter كلينفلتر	1/500 ١/٥٠٠	Male subfertile with small testes, developed breasts ferminine pitched voice, limbs, knock knees, ramblin
48, XXYY	2n + 2 ٢ن+٢		male	talkativeness
48,XXYY	2n + 3 ٢ن+٣		births	
49, XXXXY	2n + 4 ٢ن+٣			
50,XXXXXY	2n + 5 ٢ن+٤			
47,exchange	٢ن+١	Triple X ثلاثى ×	1/700 ١/٧٠٠	Female with usually normal genitaila and limited fertility. Slight mental retar dation


التغيرات الكروموسومية العددية
Numerical abberation
التعدد الكروموسومي المتساوي Euploidy
التعدد الكروموسومي الغير متساوي aneuploidy
أحادية التعدد Monploidy
عديدة الكروموسوم Polyploidy
قليلة التعدد Hypoploidy
كثيرة العدد Hyperploidy
خلطية التعدد Heteropolyploidy
ذاتية التعدد Autopolyploidy
فردية Monosomic
عديمة Nullosomic
رباعية العدد Tetrasomy
ثلاثية العدد Trisomy
كلينفلتر Klienefilter
داون Down
تريسومى ١٣ Trisomy13
تريسومى ١٨ Trisomy18
ثلاثية X Triple X

التغيرات فى الشكل الكروموسومى أو الانحرافات الكروموسومية التركيبية
Variation in chromosome morphology or Structural chromosomal aberrations

- الكروموسومات عبارة عن تركيب ذو 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 الكروموسومى breaks والبعض قد يكون نتيجة للإشعاع أو قد يكون نتيجة لتناول بعض الأدوية أو المواد المخدرة مثل حمض الليسرجيك Lysergic acid (L S D)

- وتنقسم الانحرافات الكروموسومية التركيبية إلى نوعين:

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

(أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية
Interachromosomal aberrations

تحدث هذه الانحرافات في الكروموسوم الواحد وداخله وهى 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 فى 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 فى الكروموسومات الممثلة لهذا النوع من الكائن الحى.

- قد تتحد أو تلتصق هذه القطعة الكروموسومية الزائدة بالكروموسوم والتي قد تكون متكررة على هذا الكروموسوم أو قد تكون منفردة داخل المجموعة الجينومية (الكروموسوميه).

- أنه ليس بالخطورة مثل النقص أو التحلل كما أنه يحمى من ظهور جينات النحي recessive gene.

- أنه مفيد فى عملية تطور بعض الجينات الوراثية.

٣- الانقلاب: Inversion

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

(ب) - الانحرافات الكروموسومية البينيه
Intrachromosomal aberrations

- يحدث هذا النوع من الانحرافات عندما يحدث كسر كروماتيدى في الكروموسومات الغير متشابه وينتج عن تبادل هذه القطعة الصغيرة fragments بين الكروموسومات الغير متشابه.
- يشمل هذا الانحراف نوع واحد هو:

- نقل أو تغير الموقع Translocation قد يحدث تبادل أجزاء من الكروموسومات الغير متشابه بين بعضهم البعض وقد تكون غير متساوية في الحجم وتسمى حينئذ باسم تبادل المواقع Reciporcal translocation.

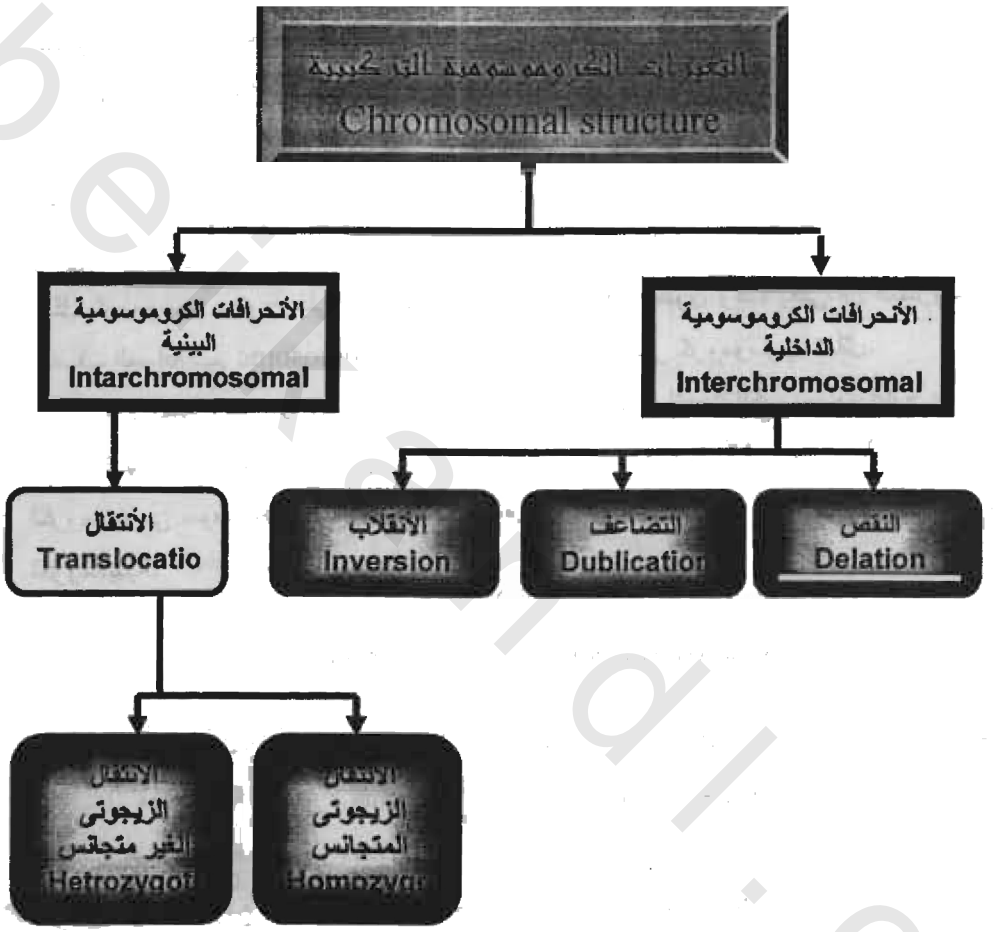
- وهناك نوعان من تبادل المواقع هى:

(١) نقل زيجوتى متماثل Homozygotic translocation

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

(٢) نقل زيجوتى غير متماثل Heterozygotic translocation

- يحدث فى الانقسام الاختزالي غير العادى في المرحلة التحضيرية الأولى prophase I.
- ينتج أفراد نصف عقيمة semisterile.


التغيرات الكروموسومية التركيبية
Chromosomal structure
الأنحرافات الكروموسومية البينية
Intarchromosomal
الأنحرافات الكروموسومية الداخلية
Interchromosomal
الأنتقال
Translocatio
الأنقلاب
Inversion
التضاعف
Dublication
النقص
Delation
الأنتقال الزيجوتى الغير متجانس
Hetrozygot
الأنتقال الزيجوتى المتجانس
Homozyg

الطفـــــرة
Mutation

- الطفرة هي التغيرات المفاجأة على التركيب الكيميائي للجين والتي تؤدى إلى حدوث تغيرات فى التعبير الجينى والتوقعات الوراثية المندليه.

- وتتضمن الطفرة جميع التغيرات الى تحدث فى المادة الوراثية وتؤدى إلى التغير فى الشكل والتركيب الورثى للفرد.

- وقد يؤدى هذا التغير الجينى إلى التغير فى المحتوى الكروموسومى من تركيب الكروموسوم واعداده.

وهناك ثلاثة أنواع من الطفرات هي:

(١) الطفرة الجسمية: Somatic Mutation

وهى تحدث فى الخلايا الجسمية والتي تظهر في الأعضاء.

(٢) الطفرة الجرثومية: Germinal Mutation

وهى التى تحدث فى الخلايا الجرثومية والتي لها القدرة على التكاثر والتي قد تؤثر على الأجيال القادمة من حيث الشكل المورفولوجى phenotype أو الوراثي Genotype.

(٣) الطفرة الزيجوتية (البويضة المخصبة): Zygotic Mutation

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

أسباب حدوث الطفرة:

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

obeikandl.com