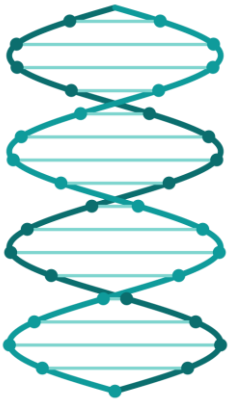


علم الوراثة

الوراثة غير المندلية، تأثير البيئة، ودراسة الصفات والأمراض الوراثية لدى الإنسان

كتاب رقمي تفاعلي في مادة الأحياء للصف الحادي عشر

© جميع الحقوق محفوظة

يستند هذا الكتاب الرقمي في محتواه العلمي الأساسي إلى منهاج مادة الأحياء للصف الحادي عشر (الجزء الثاني) المعتمد، مع إعادة صياغة المحتوى وتنظيمه وإثرائه بمعلومات علمية حديثة وموثوقة من مصادر عالمية معتمدة، بما يخدم الأهداف التعليمية للوحدة ويحافظ على تسلسل المنهج.

جميع الرسومات التوضيحية داخل هذا الكتاب رسومات تعليمية أُعدّت خصيصًا لأغراض الشرح العلمي.

لا يجوز نسخ أو إعادة نشر أي جزء من هذا الكتاب دون إذن خطي مسبق، إلا في حدود الاستخدام التعليمي الشخصي غير الربحي.

الطبعة الرقمية الأولى — منظومة

مقدمة الكتاب

لماذا يرث بعض الأطفال لون عيون آبائهم، بينما يختلف إخوتهم في الصفة نفسها؟ ولماذا تنتشر بعض الأمراض الوراثية في مناطق جغرافية معيّنة أكثر من غيرها؟ ولماذا يتغيّر لون فراء بعض الحيوانات بتغيّر درجة الحرارة المحيطة؟ إن الإجابة عن هذه الأسئلة وغيرها تقودنا إلى عالمٍ شيّق من علم الوراثة، وهو العلم الذي يفسّر كيف تنتقل الصفات عبر الأجيال، وكيف تتفاعل الجينات مع البيئة المحيطة لتشكّل الكائن الحيّ بكل خصائصه.

يتناول هذا الكتاب الرقمي أنماطًا وراثية تتجاوز قوانين مندل التقليدية، إذ سيتعرّف القارئ إلى السيادة غير التامة، والوراثة المرتبطة بالجنس، وأثر العوامل البيئية في ظهور الصفات، إضافة إلى الطرق العلمية التي يعتمدها الباحثون لدراسة الصفات الوراثية لدى الإنسان رغم الصعوبات الأخلاقية والعملية التي تواجههم، وصولًا إلى أبرز الأمراض الوراثية المنتشرة في مجتمعنا وطرق الوقاية منها.

صُمِّم هذا الكتاب ليكون رفيقًا تعليميًا تفاعليًا للطالب والمعلّم على حدٍّ سواء، بأسلوب علمي مبسّط، ورسوم توضيحية ومخططات، وأنشطة تطبيقية، وأسئلة متنوعة تراعي مستويات التفكير المختلفة، بما يرسّخ الفهم العميق لا الحفظ السطحي.

أهداف التعلّم

يُتوقَّع من الطالب بعد دراسة هذا الكتاب أن يكون قادرًا على أن:

- يفسّر الأنماط الوراثية غير المندلية، مثل السيادة غير التامة.
- يوضّح آلية تحديد الجنس لدى الإنسان، ويميّز الكروموسومات الجنسية عن الجسمية.
- يحلّل أنماط توارث الصفات المرتبطة بالجنس، ويطبّق مربع بانيت على حالات وراثية متنوعة.
- يستنتج أثر العوامل البيئية (الحرارة، الضوء، التغذية) في ظهور الصفات الوراثية.
- يميّز بين الطرز الجينية والطرز الشكلية، ويفسّر العلاقة بينهما وبين البيئة.
- يقارن بين طرق دراسة الصفات الوراثية لدى الإنسان (سجل النسب، دراسة التوائم).
- يصمّم شجرة عائلة (Pedigree) ويحلّلها لتحديد نمط توارث صفة أو مرض معيّن.
- يشرح الأسس الوراثية لأبرز الأمراض الوراثية: متلازمة داون، الثلاسيميا، الأنيميا المنجلية.
- يدرك أهمية الفحص الطبي قبل الزواج في الوقاية من الأمراض الوراثية.
- يوظّف مهارات التفكير الناقد وحل المشكلات في تحليل حالات وراثية واقعية.

كيفية استخدام الكتاب

رُتِّب هذا الكتاب في أربعة فصول مستقلة، يبني كل فصل منها على سابقه، لذا يُفضَّل دراستها بالتسلسل. ولتحقيق أقصى استفادة من الكتاب، اتّبع الإرشادات الآتية:

دليل الرموز والصناديق

📘 الشرح العلمي: يقدّم المفاهيم الأساسية بلغة عربية سليمة ومبسّطة، مدعومة بالأمثلة.

🔤 صندوق المصطلحات: يجمع المصطلحات العلمية بالعربية والإنجليزية مع تعريفها.

💡 هل تعلم؟: معلومة علمية إضافية شيّقة ترتبط بموضوع الفصل.

❤️ نصيحة صحية: إرشاد عملي مرتبط بمحتوى الفصل.

🧭 خريطة مفاهيم: تلخيص بصري للعلاقات بين المفاهيم الرئيسة في نهاية كل فصل.

✅ الملخص والتقويم: مراجعة سريعة، تليها أسئلة متنوعة لقياس الفهم.

يُنصح الطالب بحل الأسئلة الواردة أثناء الشرح فور الوصول إليها قبل المتابعة، والاستعانة بمربع بانيت عند حل المسائل الوراثية، ومراجعة خريطة المفاهيم والملخص في نهاية كل فصل قبل الانتقال إلى التالي. أما الاختبار النهائي في ختام الكتاب فيُفضَّل تأجيله إلى ما بعد إنهاء الفصول الأربعة جميعها، ليكون تقييمًا شاملًا لما تم تعلّمه.

جدول المحتويات

مقدمة الكتاب..... 3

أهداف التعلّم..... 3

كيفية استخدام الكتاب..... 3

الفصل 1: الوراثة غير المندليّة..... 5

الفصل 2: أثر البيئة في ظهور الصفات الوراثية..... 11

الفصل 3: طرق دراسة الصفات الوراثية في الإنسان..... 14

الفصل 4: الأمراض الوراثية..... 18

الاختبار النهائي الشامل..... 22

مفتاح إجابات الاختبار النهائي..... 26

ملحق: بنك الأسئلة الإضافي..... 27

الفصل 1

الوراثة غير المندليّة

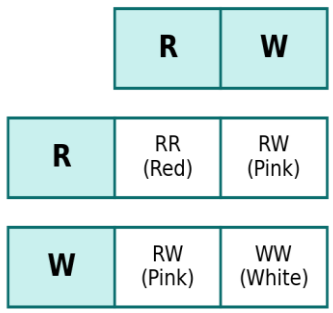
مقدمة

عندما تتزاوج نبتة زهور حمراء مع أخرى بيضاء، هل تتوقّع أن ينتج جيل بأزهار وردية اللون؟ هذا بالضبط ما لاحظه العلماء في نبات فم السمكة (Snapdragon)، وهي نتيجة تخرج عن قوانين مندل التي درستها سابقًا عن السيادة التامة. كذلك، هل تساءلت يومًا لماذا يكون بعض الرجال مصابين بعمى الألوان أكثر من النساء؟ إن الإجابة عن هذين السؤالين تقودنا إلى أنماط وراثية أخرى تفسّر جانبًا من التنوع الحيوي المذهل الذي نراه من حولنا يوميًا، سواء في ألوان الزهور، أم في الصفات والأمراض التي تنتقل عبر الأجيال في العائلة الواحدة.

أولًا: السيادة غير التامة (Incomplete Dominance)

تنصّ قوانين مندل الكلاسيكية على أن أحد الأليلين (الجين السائد) يحجب تأثير الآخر (الجين المتنحي) حجبًا تامًا في الطراز الشكلي للهجين. غير أن العلماء اكتشفوا أن كثيرًا من الصفات لا تتوارث وفق هذا النمط؛ إذ تظهر في الجيل الأول صفة وسطية بين صفتي الأبوين، نتيجة عدم سيادة أحد الأليلين على الآخر سيادة تامة. يُطلق على هذا النمط اسم السيادة غير التامة.

من الأمثلة الكلاسيكية على ذلك توارث لون الأزهار في نبات فم السمكة (Antirrhinum majus): فعند تلقيح نبات أحمر الأزهار نقي الصفة (RR) مع آخر أبيض الأزهار نقي الصفة (WW)، لا ينتج الجيل الأول أزهارًا حمراء كما تتوقّع السيادة التامة، بل تظهر جميع أفراده بأزهار وردية اللون (RW)؛ لأن الأليل الأحمر لا يحجب تأثير الأليل الأبيض حجبًا كاملًا، بل يمتزج تأثيرهما فينتج لون وسطي.



شكل (1-1): مربع بانيت يوضّح نتائج تزاوج الجيل الأول (RW × RW) في نبات فم السمكة، وظهور النسبة الجينية والشكلية 1:2:1.

وعند تلقيح أفراد الجيل الأول (الوردية اللون) بعضها ببعض، تظهر في الجيل الثاني ثلاثة أنماط شكلية بنسبة 1 أحمر : 2 وردي : 1 أبيض، وهي نسبة مطابقة للنسبة الجينية 1 WW : 2 RW : 1 RR؛ إذ يتطابق الطراز الجيني مع الطراز الشكلي في حالات السيادة غير التامة، على عكس السيادة التامة حيث تختلف النسبتان (3:1 شكليًا مقابل 1:2:1 جينيًا).

> **هل تعلم؟**
> نبات شبّ الليل (Mirabilis jalapa) هو المثال الآخر الأشهر على السيادة غير التامة؛ إذ ينتج عن تزاوج الأزهار الحمراء مع البيضاء جيل أول بأزهار وردية، تمامًا كما في فم السمكة. ولهذا السبب يفشل المزارعون في الحصول على سلالة نقية من الأزهار الوردية، لأن اللون الوردي ناتج عن التقاء أليلين مختلفين (RW) وليس عن أليلين متماثلين، وبالتالي فإن تلقيح الأزهار الوردية بعضها ببعض ينتج دائمًا أزهارًا حمراء وبيضاء إلى جانب الوردية.

الكوسيادة _ السيادة المشتركة(Codominance) — للإثراء

يخلط كثير من الطلبة بين السيادة غير التامة والكوسيادة، رغم اختلافهما الجوهري. ففي السيادة غير التامة يمتزج تأثير الأليلين لينتج طراز شكلي وسطي جديد (كاللون الوردي)، أما في الكوسيادة فيظهر تأثير الأليلين كليهما معًا وبشكل منفصل وواضح دون أن يمتزجا، كما في فصائل الدم عند الإنسان؛ فالفرد الذي يحمل الطراز الجيني I^A I^B يُظهر مستضدّي A و B معًا على سطح خلاياه الدموية، أي فصيلة الدم AB، وليس فصيلة دم وسطية بينهما.

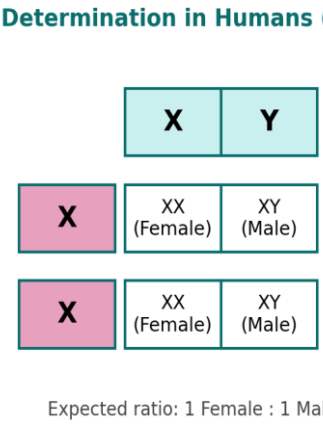
الكوسيادة	السيادة غير التامة	وجه المقارنة
ظهور صفتَي الأبوين معًا دون امتزاج	صفة وسطية جديدة بين صفتي الأبوين	الطراز الشكلي الناتج
فصائل الدم عند الإنسان (A × B ← AB)	لون أزهار فم السمكة (أحمر × أبيض ← وردي)	مثال
نعم، تظهر الأليلات معًا بوضوح	نعم، النسبتان متطابقتان (1:2:1)	تطابق الطرازين الجيني والشكلي

ثانيًا: الصفات المرتبطة بالجنس (Sex-Linked Traits)

1. تحديد الجنس عند الإنسان

تحتوي الخلية الجسمية لدى الإنسان على 23 زوجًا من الكروموسومات (46 كروموسومًا)، منها 22 زوجًا (44 كروموسومًا) جسمية متماثلة لدى الذكر والأنثى، بينما يمثّل الزوج رقم 23 زوج الكروموسومات الجنسية الذي يحدّد جنس الفرد؛ إذ يرمز له عند الأنثى بالرمز XX، وعند الذكر بالرمز XY.

بما أن الأنثى تحمل كروموسومَي X فإنها تنتج نوعًا واحدًا من البويضات من حيث الكروموسوم الجنسي (X)، بينما ينتج الذكر (XY) نوعين من الحيوانات المنوية بنسب متساوية: نصفها يحمل X والنصف الآخر يحمل Y. وبذلك يتحدّد جنس المولود بنوع الحيوان المنوي المخصِّب للبويضة لا بالبويضة نفسها، وهذا يفسّر علميًا أن الأب هو من يحدّد جنس الجنين بيولوجيًا، وليس الأم كما يُشاع خطأً في بعض المجتمعات.



شكل (1-2): مخطط تزاوج يوضّح احتمالات تحديد جنس المولود لدى الإنسان بنسبة متساوية تقريبًا (1:1).

يختلف الكروموسوم الجنسي X عن الكروموسوم Y اختلافًا كبيرًا في الحجم والمحتوى الجيني؛ فالكروموسوم X أطول بنحو ثلاث مرات من الكروموسوم Y، ويحتوي على أكثر من 1020 جينًا تُعرف بأنها جينات مرتبطة بالجنس، بعضها جينات لصفات عادية وبعضها الآخر مرتبط بأمراض. أما الكروموسوم Y فيحتوي على 122 جينًا فقط، من أبرزها جين SRY المسؤول عن تحديد الجنس الذكري، وجين AZF الضروري لإنتاج الحيوانات المنوية السليمة، وتؤدي أي طفرة فيه إلى العقم عند الذكور.

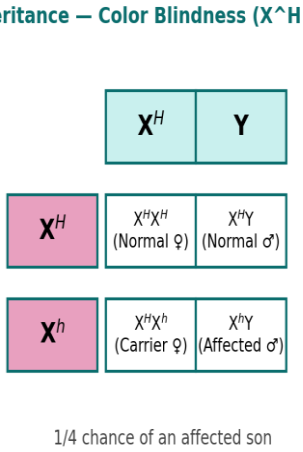
التعريف المبسّط	English Term	المصطلح بالعربية
نمط وراثي تظهر فيه صفة وسطية بين صفتي الأبوين نتيجة عدم سيادة أحد الأليلين سيادة تامة.	Incomplete Dominance	السيادة غير التامة
ظهور تأثير الأليلين معًا وبشكل منفصل وواضح في الطراز الشكلي دون امتزاجهما.	Codominance	الكوسيادة
زوج الكروموسومات رقم 23 الذي يحدّد جنس الفرد (XX عند الأنثى، XY عند الذكر).	Sex Chromosomes	الكروموسومات الجنسية
صفة يحمل جينها كروموسوم جنسي، غالبًا الكروموسوم X.	Sex-Linked Trait	الصفة المرتبطة بالجنس
أنثى تحمل نسخة واحدة من الجين المتنحي المسبِّب للمرض دون ظهور أعراضه عليها.	Carrier	الحامل للمرض

2. وراثة الصفات المرتبطة بالجنس لدى الإنسان

لأن الكروموسوم X يحمل عددًا كبيرًا من الجينات لا يقابلها في الكروموسوم Y إلا عدد قليل جدًا، فإن الذكر (XY) يحتاج نسخة واحدة فقط من الجين المتنحي المحمول على الكروموسوم X ليظهر عليه المرض أو الصفة، بينما تحتاج الأنثى (XX) إلى نسختين من الجين المتنحي (على كلا الكروموسومَين X) حتى تظهر عليها الصفة؛ ولذلك تكون الإناث في الغالب حاملات للمرض دون ظهور أعراضه عليهن، بينما يكون الذكور أكثر عرضة للإصابة الفعلية. وهذا يفسّر لماذا تنتشر أمراض مثل عمى الألوان ونزف الدم بين الرجال أكثر من النساء.

أ. عمى الألوان (Color Blindness)

يعاني بعض الأشخاص من عدم القدرة على التمييز بين اللونين الأخضر والأحمر، وهي حالة ناتجة عن جين متنحٍ محمول على الكروموسوم X. ويُرمز للجين السليم بالرمز X^H، وللجين المسبِّب للمرض بالرمز X^h.



شكل (1-3): مخطط تزاوج بين أم حاملة للمرض (X^H X^h) وأب سليم (X^H Y)، يوضّح احتمال إصابة الأبناء الذكور بعمى الألوان بنسبة 4/1 من مجمل الأبناء.

ب. مرض نزف الدم (الهيموفيليا)

ينتج مرض نزف الدم (الهيموفيليا) عن طفرة وراثية متنحية في الجينات المحمولة على الكروموسوم الجنسي X، نتيجة غياب أحد عوامل تخثّر الدم (إنزيمات وبروتينات)، مما يجعل دم المريض ينزف تحت الجلد أو في المفاصل أو العضلات عند تعرّضه لأدنى إصابة أو جرح بسيط، وقد يكون النزف الداخلي في المفاصل خطيرًا إذا تكرر لأنه يؤدي إلى تلف تدريجي في الغضاريف والعظام.

> **هل تعلم؟**
> تُصنَّف حالات الهيموفيليا حسب نسبة عامل التخثّر في الدم: فحين يكون عامل التخثّر أقل من 1% تُصنَّف الحالة بالهيموفيليا الشديدة، وحين يتراوح بين 1-5% تُصنَّف بالمتوسطة، أما إذا تراوح بين 5-40% فتُصنَّف بالمعتدلة. ويمكن اليوم لمرضى الهيموفيليا أن يعيشوا حياة طبيعية تقريبًا بفضل حقن عوامل التخثّر المصنّعة حيويًا (Recombinant Factor Concentrates).

♥ نصيحة صحية

يُنصح مرضى نزف الدم بتجنّب الرياضات العنيفة والأدوية التي تزيد سيولة الدم كالأسبرين دون استشارة طبية، وحمل بطاقة تعريف طبية توضّح حالتهم في حال تعرّضهم لحادث مفاجئ.

التطبيقات الطبية والحياتية

لا تقتصر أهمية دراسة الوراثة المرتبطة بالجنس على الجانب النظري، بل تمتد إلى تطبيقات عملية متعددة في الحياة اليومية والطب الحديث:

- الاستشارة الوراثية قبل الزواج: تساعد العائلات التي لديها تاريخ مرضي بأمراض مرتبطة بالجنس على معرفة احتمالات انتقال المرض لأبنائهم مسبقًا.
- التشخيص الجيني قبل الولادة: يمكن فحص الأجنة لمعرفة إصابتها بأمراض مرتبطة بالجنس مثل الهيموفيليا، خاصة إذا كانت الأم حاملة للمرض.
- سلامة القيادة والمهن الدقيقة: يُستثنى المصابون بعمى الألوان أحيانًا من بعض المهن التي تتطلب تمييزًا دقيقًا للألوان، كالطيران وبعض التخصصات الطبية والكهربائية.
- تربية الحيوان: يستخدم المربّون معرفتهم بالوراثة المرتبطة بالجنس، كما في لون ريش الدجاج، لتوقّع صفات النسل واختيار سلالات التربية المناسبة.

الفروقات: عمى الألوان مقابل نزف الدم

نزف الدم (الهيموفيليا)	عمى الألوان	وجه المقارنة
غياب أحد عوامل تخثّر الدم	خلل في تمييز اللونين الأحمر والأخضر	سبب الإصابة
قد تكون خطيرة عند النزف الداخلي المتكرر	منخفضة نسبيًا، لا تهدد الحياة	الخطورة الصحية
قيود على الأنشطة البدنية العنيفة	قيود مهنية محدودة (كقيادة بعض المركبات)	أثرها على نمط الحياة
يمكن التحكم به بحقن عوامل التخثّر	لا يوجد علاج شافٍ، تُستخدم نظارات مصححة للألوان	إمكانية العلاج

خريطة المفاهيم

الوراثة غير المندلية

1. السيادة غير التامة ← صفة وسطية ← مثال: لون أزهار فم السمكة
2. الكوسيادة ← ظهور الصفتين معًا ← مثال: فصائل الدم AB
3. الصفات المرتبطة بالجنس ← الكروموسوم X أو Y
   a. عمى الألوان ← جين متنحٍّ على X

b. نزف الدم (الهيموفيليا) ← جين متنحٍّ على X
c. الذكور أكثر إصابة من الإناث بسبب امتلاكهم نسخة واحدة من X

ملخص الفصل

السيادة غير التامة نمط وراثي تظهر فيه صفة وسطية بين صفتي الأبوين، وتتطابق فيه النسبة الجينية مع الشكلية (1:2:1).

الكوسيادة نمط تظهر فيه صفتا الأبوين معًا دون امتزاج، كما في فصائل الدم.

الزوج الكروموسومي رقم 23 هو المسؤول عن تحديد جنس الفرد؛ الأب هو محدِّد الجنس بيولوجيًا لأنه ينتج نوعين من الحيوانات المنوية (X وY).

الصفات المرتبطة بالجنس يحمل جيناتها الكروموسوم X غالبًا، وتظهر بنسبة أعلى عند الذكور لأنهم يحتاجون نسخة واحدة فقط من الجين المتنحي.

عمى الألوان ونزف الدم (الهيموفيليا) مثالان رئيسان على الأمراض المرتبطة بالجنس عند الإنسان.

أسئلة التقويم

أولًا: صح أو خطأ

4. تتطابق النسبة الجينية مع النسبة الشكلية في حالات السيادة غير التامة. ( )
5. يحمل الكروموسوم Y عددًا من الجينات أكبر من عدد جينات الكروموسوم X. ( )
6. الأم هي المسؤولة بيولوجيًا عن تحديد جنس الجنين. ( )
7. يمكن للأنثى أن تكون حاملة لمرض مرتبط بالجنس دون أن تظهر عليها أعراضه. ( )

ثانيًا: أكمل الفراغ

8. ينتج عن تلقيح نبات فم السمكة الأحمر مع الأبيض جيل أول بلون .....
9. يُرمز للجين السليم المسؤول عن الرؤية اللونية بالرمز .....، وللجين المسبِّب لعمى الألوان بالرمز .....
10. يحمل الذكر الكروموسومين الجنسيين ..... بينما تحمل الأنثى .....

ثالثًا: اختيار من متعدد

11. نتج عن تزاوج نبات فم السمكة الأحمر (RR) مع الأبيض (WW) جيل أول:
- أ. جميعه أحمر
- ب. جميعه أبيض
- ج. جميعه وردي
- د. 1 أحمر : 1 أبيض

12. أي مما يأتي مثال على الكوسيادة؟
- أ. لون أزهار فم السمكة
- ب. فصائل الدم AB
- ج. عمى الألوان
- د. نزف الدم

13. الطراز الكروموسومي الجنسي للذكر لدى الإنسان هو:
- أ. XX
- ب. XY
- ج. YY
- د. XO

رابعًا: علّل

14. يفشل المزارع في الحصول على سلالة نقية من نبات شبّ الليل الزهري اللون.
15. الذكور أكثر عرضة للإصابة بعمى الألوان من الإناث.
16. يمكن اعتبار الأب هو المسؤول بيولوجيًا عن تحديد جنس الجنين.

خامسًا: أسئلة تطبيقية وتحليلية

17. وُلدت طفلتان توأمان، إحداهما عيونها ملوّنة والأخرى عيونها غير ملوّنة (زرقاء). اكتب الطرز الجينية المتوقّعة لكلٍّ منهما، مفسّرًا إجابتك في ضوء نمط الوراثة غير التامة (استعن بمربّع بانيت).
18. حدث تزاوج بين دجاجة سوداء الريش مع ديك أبيض الريش، فكان الدجاج الناتج لونه رصاصي أزرق الريش. فسّر هذه النتيجة، ثم بيّن النسب المحتملة لألوان الريش إذا تزاوج أحد أفراد الجيل الأول مع ديك أسود الريش.
19. تزوّج رجل مصاب بعمى الألوان من امرأة سليمة من المرض (وليست حاملة)، فأنجبا أبناءً وبنات. اكتب الطرز الجينية والشكلية المتوقّعة لكل من الأبناء والبنات، وحدّد نسبة الإصابة المتوقّعة بينهم.
20. رجل أمّه مصابة بعمى الألوان وأبوه سليم الرؤية. ما نوع الإبصار المتوقّع لدى هذا الرجل؟ وما الطرز الجينية المحتملة لشقيقاته وأشقائه؟

سادسًا: رتّب

21. رتّب الخطوات الآتية بالتسلسل الصحيح لتحليل نمط توارث صفة مرتبطة بالجنس انطلاقًا من نتائج تزاوج معروفة: (تحديد الطراز الجيني للأبوين — رسم مربع بانيت — تسجيل نسب الظهور الفعلية عند الأبناء — صياغة الاستنتاج حول نمط التوارث — مقارنة النسبة الناتجة بالنسبة المتوقعة نظريًا).

سابعًا: حلّل الرسم

22. بالرجوع إلى الشكل (1-3) الذي يمثّل مخطط توارث عمى الألوان، حدّد: الطراز الجيني لكل فرد في المخطط، ونسبة الذكور المصابين إلى الإناث الحاملات في الجيل الناتج، مبيّنًا سبب اختلاف هذه النسبة بين الجنسين.

سؤال مفتوح للنقاش (دون إجابة محددة)

23. ما الأسباب الاجتماعية والوراثية التي قد تفسّر ارتفاع نسب الزواج من الأقارب في بعض المجتمعات رغم زيادة احتمالية ظهور الصفات المتنحية النادرة نتيجة ذلك؟

الفصل 2

أثر البيئة في ظهور الصفات الوراثية

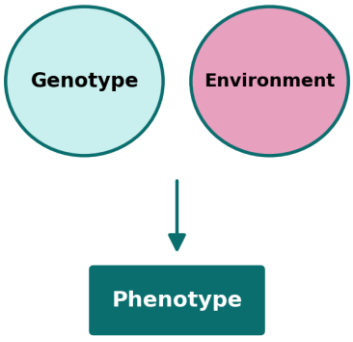
مقدمة

هل لاحظت يومًا أن أرنب الهيمالايا يولد أبيض اللون تمامًا، ثم تظهر بقع داكنة في أطرافه وأذنيه وأنفه مع نموّه؟ أو أن ورقة نبات واحدة قد يختلف لونها بين الأخضر الداكن والأصفر الباهت بحسب مكان زراعتها؟ إن هذه الظواهر تكشف حقيقة علمية مهمة: فالجينات وحدها لا تحدّد الصفة الظاهرة (الطراز الشكلي) بشكل كامل، بل تتفاعل مع العوامل البيئية المحيطة لتنتج الصفة النهائية التي نراها في الكائن الحي.

الشرح العلمي

يظهر أثر العوامل البيئية في ظهور بعض الصفات في الكائنات الحية بوضوح؛ فمثلًا تؤثّر درجة الحرارة في لون فراء أرنب الهيمالايا؛ إذ يكون لون الأرنب غامقًا (قاتمًا) في الأطراف والأذنين والأنف، بسبب انخفاض درجة حرارة هذه الأجزاء الطرفية من الجسم مقارنة بباقي الجسم، حيث يعمل الإنزيم المسؤول عن إنتاج الصبغة الداكنة (الميلانين) بكفاءة أعلى في درجات الحرارة المنخفضة فقط، بينما يفقد نشاطه في درجات الحرارة الأعلى نسبيًا في الأجزاء الوسطى من الجسم.

وبالمثل، يتأثر لون أوراق كثير من النباتات بشدة الإضاءة المتاحة؛ فالأوراق التي تنمو في الظل الكامل أو الإضاءة الخافتة تكون أقل اخضرارًا أو صفراء بسبب نقص إنتاج صبغة الكلوروفيل، بينما تكتسب الأوراق المعرّضة لضوء الشمس الكافي لونًا أخضر داكنًا وصحيًا.



شكل (2-1): العلاقة بين الطراز الجيني والعوامل البيئية في تحديد الطراز الشكلي النهائي للكائن الحي.

أثبتت الدراسات العلمية أن الصفات الظاهرة على الكائن الحي هي محصّلة للتفاعلات بين جيناته بعضها مع بعض، وبين هذه الجينات والعوامل البيئية المحيطة به، سواء كانت هذه العوامل داخلية (كالهرمونات وعمليات الأيض) أم خارجية (كالحرارة، والضوء، والرطوبة، والتغذية، والمواد الكيميائية). وبعبارة أخرى: الطراز الشكلي = الطراز الجيني + تأثير البيئة.

التعريف المبسّط	English Term	المصطلح بالعربية
التركيب الجيني الكامل للفرد كما هو مخزَّن في الحمض النووي DNA.	Genotype	الطراز الجيني
الصفة الظاهرة فعليًا على الكائن الحي، وهي نتاج تفاعل الجينات مع البيئة.	Phenotype	الطراز الشكلي
استجابة نشاط بعض الإنزيمات (كإنزيم إنتاج الميلانين) لتغيّر درجة الحرارة.	Thermosensitivity	الحساسية الحرارية
قدرة الكائن الحي الواحد على إظهار أكثر من طراز شكلي بحسب الظروف البيئية المختلفة.	Phenotypic Plasticity	اللدونة الظاهرية

أمثلة إضافية على أثر البيئة في الصفات الوراثية

- الإنسان: يتأثر الطول النهائي للفرد بتفاعل العوامل الوراثية مع عوامل بيئية كالتغذية في مرحلة الطفولة والمراهقة، والحالة الصحية العامة، ومستوى النشاط البدني.
- الحيوان: يتغيّر سُمك فراء بعض الحيوانات (كالأغنام والماعز في المناطق الباردة) موسميًا استجابة لتغيّر درجة الحرارة المحيطة، رغم ثبات تركيبها الجيني.
- النبات: تتأثر شدة اللون الأزرق أو الوردي في أزهار نبات الهُرتنسيا (Hydrangea) بدرجة حموضة التربة (pH)، فتميل الأزهار إلى اللون الأزرق في التربة الحمضية، وإلى الوردي في التربة القلوية، رغم أن التركيب الجيني للنبات لم يتغيّر.
- درجات الحرارة الجنينية عند بعض الزواحف: يتحدّد جنس صغار بعض أنواع السلاحف والتماسيح بدرجة حرارة حضانة البيض، وليس بالكروموسومات الجنسية وحدها.

هل تعلم؟

نبات الهالوك (Orobanche) نبات متطفل يفتقر إلى صبغة الكلوروفيل بشكل كامل بسبب طبيعته التطفلية على جذور النباتات الأخرى، ولذلك لا تظهر أوراقه باللون الأخضر مهما تعرّضت لأشعة الشمس المباشرة؛ فغياب الجين المسؤول عن تصنيع الكلوروفيل أصلًا يجعل العامل البيئي (الضوء) عاجزًا عن إحداث أي تأثير ظاهر، وهذا يوضّح أن العامل البيئي لا يمكنه التعويض عن غياب الجين المسؤول عن الصفة أصلًا.

نصيحة صحية

تُظهر دراسات عديدة أن التغذية السليمة والنوم الكافي في مرحلة النمو من العوامل البيئية المؤثرة بقوة في التعبير الجيني الطبيعي؛ لذا فإن العناية بالتغذية المتوازنة في الطفولة والمراهقة تدعم وصول الفرد إلى أقصى إمكاناته الوراثية المحتملة في النمو والصحة العامة.

التطبيقات الصناعية والزراعية

- الزراعة: يستغل المزارعون معرفتهم بأثر الضوء والحرارة في اختيار مواقع الزراعة المناسبة لكل صنف نباتي لضمان أفضل جودة لونية وإنتاجية.

- تربية الحيوان: يُستخدم التحكم بدرجة الحرارة المحيطة في بعض مزارع الأرانب والحيوانات الفروية لإنتاج أنماط لونية مرغوبة تجاريًا في الفراء.
- البيوتكنولوجيا الزراعية: تعمل بعض الشركات على تطوير أصناف نباتية مقاومة للتقلبات البيئية القاسية (الجفاف، الملوحة) من خلال فهم التفاعل بين الجينات والبيئة.

الفروقات بين الطراز الجيني والطراز الشكلي

وجه المقارنة	الطراز الجيني (Genotype)	الطراز الشكلي (Phenotype)
التعريف	التركيب الجيني الداخلي للفرد	الصفة الظاهرة الفعلية على الكائن
إمكانية الملاحظة المباشرة	لا يُلاحظ مباشرة، يحتاج فحصًا جينيًا	يُلاحظ بالعين المجردة أو القياس
التأثر بالبيئة	ثابت نسبيًا طوال حياة الفرد	قابل للتغيّر بتغيّر الظروف البيئية
مثال	RR أو Rr أو rr	لون الأزهار الفعلي، أو لون الفراء الظاهر

خريطة المفاهيم

24. الطراز الشكلي = الطراز الجيني + البيئة
    a. عوامل بيئية داخلية: الهرمونات، عمليات الأيض
    b. عوامل بيئية خارجية: الحرارة، الضوء، الرطوبة، التغذية، المواد الكيميائية
25. أمثلة: أرنب الهيمالايا (الحرارة)، أوراق النبات (الضوء)، نبات الهالوك (غياب الجين نفسه)

ملخص الفصل

الطراز الشكلي محصّلة تفاعل الجينات مع العوامل البيئية الداخلية والخارجية.

تشمل العوامل البيئية المؤثرة: الحرارة، والضوء، والرطوبة، والتغذية، والمواد الكيميائية.

لون فراء أرنب الهيمالايا مثال على تأثير الحرارة، ولون أوراق النبات مثال على تأثير الضوء.

لا يمكن للعامل البيئي أن يُظهر صفة إذا كان الجين المسؤول عنها غائبًا أصلًا، كما في نبات الهالوك.

أسئلة التقويم

أولًا: صح أو خطأ

26. الطراز الشكلي هو التركيب الجيني الداخلي الثابت للفرد. ( )
27. تظهر البقع الداكنة في أطراف أرنب الهيمالايا بسبب ارتفاع درجة الحرارة في تلك الأجزاء. ( )
28. يمكن للعوامل البيئية أن تُظهر صفة رغم غياب الجين المسؤول عنها. ( )

ثانيًا: قارن

29. قارن بين الطراز الجيني والطراز الشكلي من حيث الثبات والتأثر بالبيئة (استعن بجدول المقارنة الوارد في الفصل).

ثالثًا: اختيار من متعدد

30. العامل البيئي المسؤول عن تلوّن أطراف أرنب الهيمالايا باللون الداكن هو:

- أ. الضوء
- ب. انخفاض درجة الحرارة
- ج. الرطوبة
- د. التغذية

31. الصيغة الصحيحة للعلاقة بين الجينات والبيئة هي:

- أ. الطراز الجيني = الطراز الشكلي
- ب. الطراز الشكلي = الطراز الجيني + البيئة
- ج. البيئة = الطراز الجيني
- د. لا توجد علاقة بينهما

رابعًا: علّل

32. لا تظهر أوراق نبات الهالوك بلون أخضر رغم نموّها في أماكن مشمسة.

33. قد يختلف طول شخصين تحمل جيناتهما نفس الإمكانية الوراثية للطول.

خامسًا: أسئلة تطبيقية وتفكير ناقد

34. صمّم تجربة مخبرية بسيطة لدراسة أثر عامل بيئي آخر غير الضوء والحرارة (مثل نوع السماد) في نمو النبات ولون أوراقه، محدّدًا المتغير المستقل والتابع والثابت.

35. أعطِ مثالًا من حياتك اليومية على صفة عندك أو عند أحد أفراد أسرتك قد تكون متأثرة بعامل بيئي معيّن، مع تفسير آلية هذا التأثير.

الفصل 3

طرق دراسة الصفات الوراثية في الإنسان

مقدمة

نجح مندل في اكتشاف قوانين الوراثة الأساسية من خلال تجارب مضبوطة على نبات البازلاء، استطاع فيها التحكّم الكامل بالتلقيح، ومراقبة آلاف الأفراد عبر أجيال متعددة خلال فترة زمنية قصيرة نسبيًا. لكن ماذا لو أراد العلماء دراسة كيفية توارث مرض وراثي معيّن في الإنسان؟ هنا تظهر تحديات مختلفة تمامًا، فلا يمكن للباحث أن ينظّم زواج البشر حسب رغبته العلمية، ولا أن ينتظر عشرات السنين لملاحظة جيل جديد. من هنا نشأت الحاجة إلى طرق بديلة ومبتكرة لدراسة الصفات الوراثية لدى الإنسان بطريقة أخلاقية وعلمية في آن واحد.

صعوبات دراسة الصفات الوراثية لدى الإنسان

يواجه العلماء عددًا من الصعوبات الجوهرية عند محاولة دراسة الوراثة البشرية مقارنة بالكائنات الأخرى كنبات البازلاء أو ذبابة الفاكهة:

- طول عمر الإنسان: يستغرق ظهور نتائج التزاوج عبر الأجيال عقودًا طويلة، على عكس الكائنات سريعة التكاثر.
- طول فترة الحمل وفترة البلوغ: يزيد الفاصل الزمني الطويل بين الجيل والذي يليه من صعوبة تتبّع الصفات.
- قلة عدد الأفراد في العائلة الواحدة: مقارنة بآلاف بذور نبات البازلاء التي درسها مندل في تجربة واحدة.
- صعوبة التحكّم بالتزاوج حسب رغبة الباحث: لأسباب أخلاقية وحقوقية بديهية.
- الأبعاد الأخلاقية والدينية، وقدسية وكرامة الإنسان وعدم جواز المخاطرة بها: إذ يُمنع إجراء أي تجربة قد تُلحق ضررًا بالإنسان.
- كثرة عدد الكروموسومات والجينات في خلايا الإنسان: ما يجعل تحليل توارث صفة واحدة أكثر تعقيدًا وسط تفاعلات جينية متعددة.

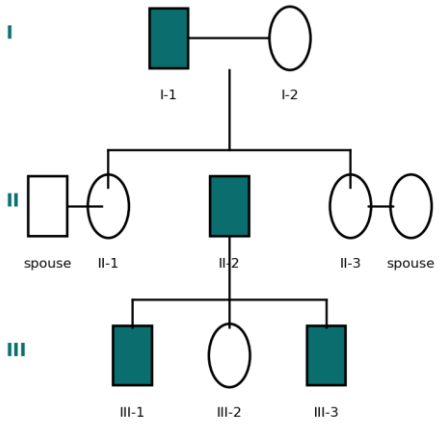
دفعت هذه الصعوبات مجتمعة العلماء إلى ابتكار طرق ووسائل بديلة تُمكّنهم من دراسة انتقال الصفات الوراثية والأمراض الوراثية عبر الأجيال دون المساس بكرامة الإنسان أو حقوقه، أبرزها: سجل النسب (شجرة العائلة)، ودراسة التوائم المتطابقة، إضافة إلى تقنيات حديثة كالتحليل الجزيئي للحمض النووي التي تطوّرت بفضل التقدّم العلمي المعاصر.

أولًا: سجل النسب (شجرة العائلة) — Pedigree

تعتمد هذه الطريقة على تجميع مختلف المعطيات الوراثية لعائلة معيّنة، خاصة تلك المتعلقة بالأمراض الوراثية، مع ربط هذه الصفات لدى الأفراد عبر الأجيال المتعاقبة. وبعد جمع هذه البيانات، يتم تصميم مخطط بصري يُعرف بشجرة العائلة، بإدراج مختلف الأحداث العائلية من زواج وولادة، وتتبّع توارث الصفة أو المرض لدى أفراد كل جيل.

لتصميم شجرة العائلة بدقّة، يستخدم العلماء رموزًا اصطلاحية موحّدة ومتعارفًا عليها عالميًا، تسمح لأي باحث في أي مكان بقراءة الشجرة وفهمها بسهولة، كما هو موضّح في الشكل الآتي:

شكل (3-1): الرموز الاصطلاحية المستخدمة في رسم شجرة العائلة (المربع للذكر، الدائرة للأنثى، التلوين يشير إلى الإصابة).



شكل (3-2): نموذج مبسّط لشجرة عائلة عبر ثلاثة أجيال (I، II، III)، تُظهر توارث صفة معيّنة بين الأفراد الملوَّنين (المصابين).

عند تحليل شجرة عائلة لتحديد نمط التوارث (سائد أم متنحٍّ، مرتبط بالجنس أم لا)، يتّبع الباحث خطوات منهجية: أولًا يفحص هل تظهر الصفة في كل جيل (يرجّح السيادة) أم تتخطى أجيالًا كاملة (يرجّح التنحي)؟ ثانيًا يفحص هل تصيب الصفة الذكور أكثر من الإناث بشكل ملحوظ (يرجّح الارتباط بالجنس)؟ ثالثًا يتحقق هل ينجب أبوان سليمان طفلًا مصابًا؟ فإن حدث ذلك، فهذا دليل قاطع على أن الجين متنحٍّ لدى كلا الأبوين.

المصطلح بالعربية	English Term	التعريف المبسّط
سجل النسب / شجرة العائلة	Pedigree	مخطط بصري يوضّح توارث صفة أو مرض معيّن داخل عائلة عبر عدة أجيال.
الجيل	Generation	مجموعة الأفراد الذين يشتركون في مستوى واحد من القرابة ضمن شجرة العائلة، ويُرمز له بأرقام رومانية (I، II، III).
التوائم المتطابقة	Identical (Monozygotic) Twins	توأمان ينتجان من انقسام بويضة مخصَّبة واحدة إلى خليتين، فيحملان المادة الوراثية نفسها تمامًا.

التعريف المبسّط	English Term	المصطلح بالعربية
توأمان ينتجان من تخصيب بويضتين منفصلتين بحيوانين منويين مختلفين، فلا يتشابهان جينيًا أكثر من الأشقاء العاديين.	Fraternal (Dizygotic) Twins	التوائم الأخوية

ثانيًا: دراسة التوائم المتطابقة

تبرز أهمية دراسة التوائم المتطابقة في مساعدة العلماء على فصل التأثيرات الجينية عن التأثيرات البيئية على صفة معيّنة؛ إذ تأتي التوائم المتطابقة نتيجة انقسام الخلايا الجنينية إلى كتلتين أو أكثر بعد الإخصاب مباشرة، وينتج عنها عدد من التوائم التي تحتوي خلاياها على المادة الوراثية نفسها بالضبط.

لكن بالرغم من ذلك، فإن هذه التوائم لا تكون متطابقة تمامًا في كل شيء؛ فهناك فروق بسيطة تظهر عند الفحص الدقيق بأجهزة أعقد بكثير من العين البشرية. فعلى سبيل المثال، تختلف بصمات أصابع التوائم المتطابقة رغم تطابق جيناتها، وذلك لأن الأجنّة تتعرّض داخل الرحم لظروف بيئية مختلفة بعض الشيء، بدءًا من مسبّبات التوتر والمنبّهات، وحتى طول الحبل السرّي الذي يختلف من جنين إلى آخر، ومكان التصاقه بالمشيمة وغيرها من العوامل الدقيقة.

ولهذا، عندما يلاحظ الباحثون أن توأمين متطابقين وراثيًا يختلفان في ظهور صفة أو مرض معيّن، يستنتجون أن للعوامل البيئية دورًا في ظهور تلك الصفة، أما إذا تطابق التوأمان تمامًا في الصفة فهذا يرجّح أن العامل الوراثي هو المسيطر عليها بشكل أساسي.

هل تعلم؟

تُستخدم دراسات التوائم المنفصلين منذ الولادة والذين نشأوا في بيئات مختلفة تمامًا كأداة علمية قوية لقياس مدى تأثير الوراثة مقابل البيئة (Nature vs. Nurture) في صفات معقّدة مثل الذكاء والشخصية وبعض الأمراض النفسية، إذ يوفّر هذا النوع من الدراسات فرصة نادرة لعزل أثر الجينات عن أثر التنشئة الاجتماعية والبيئية.

نصيحة صحية

إذا كان في عائلتك تاريخ مرضي وراثي معروف، فإن توثيق شجرة العائلة الطبية (Family Health History) ومشاركتها مع الطبيب يساعد كثيرًا في الكشف المبكر عن الأمراض الوراثية المحتملة واتخاذ إجراءات وقائية مناسبة في الوقت المناسب.

التطبيقات الطبية والحياتية

- الاستشارات الوراثية: يعتمد الأطباء على تحليل شجرة العائلة لتقدير احتمالية إنجاب طفل مصاب بمرض وراثي معيّن قبل الزواج أو الحمل.
- تشخيص الأمراض النادرة: تساعد شجرة العائلة في تتبّع أنماط توارث غير معروفة سابقًا لأمراض وراثية نادرة.

- البحث العلمي في الصفات المعقّدة: تُستخدم دراسات التوائم لفهم مدى مساهمة الجينات في صفات مثل الذكاء، والسمنة، وبعض الاضطرابات النفسية.
- علم الأنساب الطبي (Medical Genealogy): يستفيد بعض الباحثين من سجلات الأنساب العائلية الطويلة لدراسة انتشار أمراض وراثية معيّنة في مناطق جغرافية محددة عبر أجيال متعاقبة.

الفروقات: سجل النسب مقابل دراسة التوائم

دراسة التوائم المتطابقة	سجل النسب (شجرة العائلة)	وجه المقارنة
فصل أثر الوراثة عن أثر البيئة	تتبّع توارث صفة عبر أجيال العائلة	الهدف الرئيس
مقارنة توأمين متطابقين وراثيًا	بيانات عائلية عبر عدة أجيال	نوع البيانات المطلوبة
دراسة أثر البيئة في الذكاء أو الأمراض	تحديد نمط توارث مرض (سائد/متنحٍّ)	أمثلة على استخدامها

خريطة المفاهيم

36. صعوبات دراسة الوراثة البشرية: طول العمر، قلة الأفراد، الأبعاد الأخلاقية...
37. طرق الدراسة البديلة
    a. سجل النسب (شجرة العائلة) ← تتبّع الصفة عبر الأجيال
    b. دراسة التوائم المتطابقة ← فصل أثر الجينات عن أثر البيئة

ملخص الفصل

يواجه العلماء صعوبات عديدة في دراسة الوراثة البشرية أبرزها طول عمر الإنسان، وقلة عدد الأفراد، والقيود الأخلاقية.

سجل النسب (شجرة العائلة) أداة بصرية تستخدم رموزًا اصطلاحية موحّدة لتتبّع توارث صفة أو مرض عبر الأجيال.

التوائم المتطابقة تحمل المادة الوراثية نفسها، مما يجعل دراستها وسيلة فعّالة لفصل أثر الجينات عن أثر البيئة.

الفروق الطفيفة بين التوائم المتطابقة (كبصمات الأصابع) ناتجة عن اختلاف الظروف البيئية داخل الرحم.

أسئلة التقويم

أولًا: صح أو خطأ

38. يمكن للباحث التحكّم بتزاوج البشر لأغراض البحث العلمي كما فعل مندل مع نبات البازلاء. ( )
39. التوائم المتطابقة تنتج من تخصيب بويضتين منفصلتين. ( )

1. تختلف بصمات أصابع التوائم المتطابقة رغم تطابق موادها الوراثية. ( )

ثانيًا: صل

2. صل كل مصطلح في العمود الأول بما يناسبه من العمود الثاني: (شجرة العائلة – التوائم المتطابقة – التوائم الأخوية) مع (فصل أثر البيئة عن الوراثة – تتبّع توارث الصفة عبر الأجيال – نشأتهما من بويضتين منفصلتين).

ثالثًا: اختيار من متعدد

3. أي مما يأتي ليس من صعوبات دراسة الوراثة عند الإنسان؟

- أ. طول عمر الإنسان
- ب. كثرة عدد الأفراد في كل عائلة
- ج. الأبعاد الأخلاقية
- د. طول فترة الحمل والبلوغ

4. تُستخدم دراسة التوائم المتطابقة أساسًا من أجل:

- أ. تحديد فصيلة الدم
- ب. فصل أثر الوراثة عن أثر البيئة
- ج. علاج الأمراض الوراثية
- د. تحديد جنس الجنين

رابعًا: علّل

5. يُعدّ الزواج من غير الأقارب عاملًا يقلّل احتمالية الإصابة بالأمراض الوراثية المتنحية.
6. تُعدّ دراسة التوائم المنفصلين منذ الولادة في بيئات مختلفة ذات قيمة علمية خاصة.

خامسًا: أسئلة تطبيقية وتحليل رسوم

7. بالرجوع إلى شجرة العائلة في الشكل (3-2)، افترض أن اللون الغامق يمثّل الإصابة بمرض وراثي متنحٍ غير مرتبط بالجنس. حدّد الطرز الجينية المحتملة لأفراد الجيل الثالث (III)، مفسّرًا كيف توصّلت إلى إجابتك.
8. صمّم شجرة عائلة لحالة افتراضية: تزوّج رجل سليم من امرأة سليمة (غير حاملة ظاهريًا)، فأنجبا ثلاثة أبناء ذكور مصابين بمرض ما، وثلاث بنات سليمات الظاهر. ثم أجب: هل يمكن أن يكون هذا المرض مرتبطًا بالجنس؟ فسّر إجابتك.

الفصل 4

الأمراض الوراثية

مقدمة

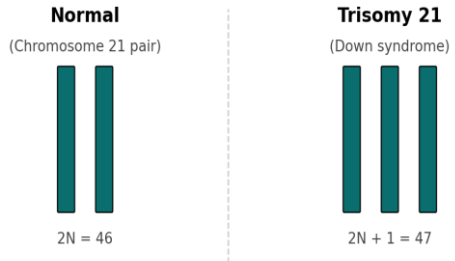
في منطقة حوض البحر الأبيض المتوسط، ومنها فلسطين، ينتشر مرضا الثلاسيميا والأنيميا المنجلية بنسب أعلى من كثير من مناطق العالم الأخرى، بينما تظهر متلازمة داون في كل المجتمعات البشرية دون استثناء جغرافي. لماذا تختلف نسب انتشار الأمراض الوراثية من منطقة إلى أخرى؟ وكيف يمكن للفحص الطبي البسيط قبل الزواج أن يقي عائلات بأكملها من معاناة طويلة؟ في هذا الفصل، سنتعرّف إلى أبرز الأمراض الوراثية التي قد تصيب الإنسان، وأسسها الجينية، وطرق الوقاية منها.

مفهوم المرض الوراثي

يُقصد بالمرض الوراثي حدوث اختلالات في صفات، أو وظائف، أو تراكيب جسم الإنسان، ناتجة عن خلل في الجينات، أو في الكروموسومات عددًا وتركيبًا. وتُصنَّف الأمراض الوراثية عمومًا إلى فئتين رئيستين: أمراض ناتجة عن خلل في عدد الكروموسومات أو تركيبها (كمتلازمة داون)، وأمراض ناتجة عن طفرة في جين واحد محدَّد (كالثلاسيميا والأنيميا المنجلية). ومن أبرز الأمراض الوراثية المعروفة: متلازمة داون، ومرض الثلاسيميا المنتشر في منطقة حوض البحر الأبيض المتوسط، وكذلك مرض الأنيميا المنجلية.

أولًا: متلازمة داون (Down Syndrome)

تحتوي الخلية الجسمية الطبيعية لدى الإنسان على 46 كروموسومًا موزّعة في 23 زوجًا. لكن في حالة متلازمة داون، يحدث خلل في الانقسام الاختزالي يؤدي إلى عدم انفصال الزوج الكروموسومي رقم 21 عن بعضه بشكل صحيح أثناء تكوّن الأمشاج (البويضة أو الحيوان المنوي)، فينتج مشيج يحمل نسختين من الكروموسوم 21 بدلًا من نسخة واحدة. وعند اتحاد هذا المشيج مع مشيج طبيعي عند الإخصاب، ينتج جنين يحمل ثلاث نسخ من الكروموسوم 21 بدلًا من نسختين، فيصبح العدد الكلي للكروموسومات 47 بدلًا من 46. تُعرف هذه الحالة علميًا باسم التثلث الصبغي 21 (Trisomy 21).



شكل (4-1): مقارنة بين الزوج الكروموسومي 21 الطبيعي (نسختان) وحالة التثلث الصبغي في متلازمة داون (ثلاث نسخ).

من أبرز أعراض متلازمة داون: قصر القامة والرقبة، وملامح وجهية مميّزة (كانبساط الوجه وميل العينين للأعلى)، إضافة إلى درجات متفاوتة من التأخر في النمو الذهني والحركي، وقد يصاحبها في بعض الحالات عيوب خلقية في القلب أو الجهاز الهضمي. ويزداد احتمال إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون مع تقدّم عمر الأم عند الحمل، خاصة بعد سن الخامسة والثلاثين، نظرًا لزيادة احتمالية حدوث خلل في انقسام الكروموسومات مع تقدّم عمر البويضات.

وتجدر الإشارة إلى أن متلازمة داون قد تظهر لدى الإناث كما تظهر لدى الذكور تمامًا، لأن الخلل يقع في أحد الكروموسومات الجسمية (الزوج رقم 21) وليس في الكروموسومات الجنسية، وبالتالي فهو لا يرتبط بجنس المولود.

> **هل تعلم؟**
> على الرغم من التحديات النمائية المرتبطة بمتلازمة داون، فإن كثيرًا من الأشخاص المصابين بها يعيشون حياة منتجة ومستقلة نسبيًا بفضل برامج التدخل المبكر والدمج التعليمي والمهني، وقد برز بعضهم في مجالات الرياضة والفنون والعمل التطوعي، مما يؤكد أهمية دعم المجتمع لهذه الفئة وتوفير فرص حقيقية لها بدلًا من التركيز على القيود فقط.

ثانيًا: الثلاسيميا (Thalassemia)

تحوي خلايا الدم الحمراء مادة الهيموغلوبين اللازمة لنقل الأكسجين وتبادل الغازات في عملية التنفس الخلوي. ينتج مرض الثلاسيميا عن خلل في الجينات المحمولة على الكروموسومين الجسميين رقم 11 و16، وهما المسؤولان عن تركيب سلسلتَي الهيموغلوبين (ألفا وبيتا)، مما يؤدي إلى خلل في قدرة الهيموغلوبين على نقل الأكسجين بكفاءة، وهو ما يسبّب تكسيرًا سريعًا لخلايا الدم الحمراء، فيؤدي إلى نقص الأكسجين في الجسم وفقر دم مزمن.

يُعدّ الجين المسبّب للثلاسيميا جينًا متنحيًا؛ فلا يظهر المرض بوجود نسخة واحدة منه فقط (يكون الفرد حاملًا للمرض دون ظهور أعراضه)، بل يظهر المرض بصورته الكاملة فقط عند اجتماع نسختين من الجين المتنحي (نسخة من كل والد). وهذا يفسّر أهمية الفحص الطبي قبل الزواج، خاصة بين الأقارب، للكشف عن كون أحد الطرفين أو كليهما حاملًا للجين قبل الإنجاب.

ينتشر مرض الثلاسيميا بشكل خاص في منطقة حوض البحر الأبيض المتوسط (ومنها فلسطين، ولبنان، وقبرص، وإيطاليا، واليونان)، إضافة إلى مناطق في جنوب شرق آسيا وأفريقيا، ولذلك يُعرف أحيانًا باسم آخر هو 'فقر الدم البحر متوسطي' (Mediterranean Anemia)، نسبة إلى انتشاره الجغرافي الأوسع في تلك المنطقة تحديدًا.

ثالثًا: الأنيميا المنجلية (Sickle Cell Anemia)

ينتج هذا المرض عن طفرة متنحية في الجين المحمول على الكروموسوم الجسمي رقم 11، والذي يُسهم في بناء الهيموغلوبين، وينتج عنه خلل في خصائص خلايا الدم الحمراء؛ إذ تصبح الخلايا المصابة تشبه شكل المنجل (الهلال)، صلبة ولزجة، بدلًا من شكلها الطبيعي المستدير المرن. ويؤدي هذا التشوّه الشكلي إلى التصاق خلايا

الدم بعضها ببعض، وتحلّلها بشكل أسرع من الطبيعي، وسدّها للأوعية الدموية الدقيقة، مما يعرّض الجسم لمشكلات صحية خطيرة، منها الالتهابات المتكررة، ونوبات الألم الحادة، والسكتة الدماغية في الحالات الشديدة.

التعريف المبسّط	English Term	المصطلح بالعربية
اختلال في صفات أو وظائف أو تراكيب جسم الإنسان ناتج عن خلل في الجينات أو الكروموسومات.	Genetic Disorder	المرض الوراثي
وجود ثلاث نسخ من كروموسوم معيّن بدلًا من نسختين، كما في متلازمة داون (تثلث الكروموسوم 21).	Trisomy	التثلث الصبغي
بروتين موجود في خلايا الدم الحمراء مسؤول عن نقل الأكسجين في الجسم.	Hemoglobin	الهيموغلوبين
جين لا يظهر تأثيره على الطراز الشكلي إلا عند اجتماع نسختين منه لدى الفرد.	Recessive Gene	الجين المتنحي

هل تعلم؟

أنيميا الفول (التفول) مرض وراثي شائع في كل أنحاء العالم، أصيب به نحو 400 مليون شخص على مستوى العالم بحسب دراسة لمنظمة الصحة العالمية، وينتج عن نقص إنزيم 'جلوكوز 6 - فوسفات دي هيدروجيناز' (G6PD)، الذي يوجد الجين المسؤول عن تكوينه على الكروموسوم X. يحمي هذا الإنزيم خلايا الدم الحمراء من بعض المواد المؤكسدة، وفي حال نقصه، فإن تناول الفول أو بعض البقوليات أو التعرّض لبعض المواد الكيميائية كالمنثول قد يؤدي إلى تكسير خلايا الدم الحمراء بشكل مفاجئ.

نصيحة صحية

يمكن لمريض الثلاسيميا أو الأنيميا المنجلية أن يعيش حياة قريبة من الطبيعية إذا التزم بالمتابعة الطبية الدورية، وتلقّي نقل الدم أو العلاج الموصوف بانتظام، وتجنّب العوامل المحفّزة للأزمات (كالجفاف الشديد ونقص الأكسجين في حالة الأنيميا المنجلية)، إضافة إلى أهمية الفحص الطبي قبل الزواج للوقاية من ولادة أطفال مصابين.

التطبيقات الطبية والتقنية الحديثة

- الفحص الطبي قبل الزواج: يُلزم قانون الصحة العامة الفلسطيني رقم (20) لسنة 2004 إجراء فحص طبي قبل عقد الزواج للتأكد من خلوّ الزوجين مما يمكن أن يؤثّر على حياة وصحة نسلهما، ولا يُوثَّق عقد الزواج إلا بعد إجراء هذا الفحص.
- العلاج الجيني: تُجرى أبحاث متقدمة حول العلاج الجيني لأمراض مثل الثلاسيميا والأنيميا المنجلية، بهدف تصحيح الجين المعطوب مباشرة بدلًا من علاج الأعراض فقط.

- التشخيص الجيني قبل الزرع (PGD): تقنية تُستخدم مع الإخصاب المخبري للكشف عن الأجنة الحاملة لأمراض وراثية قبل زراعتها في الرحم، خاصة في العائلات ذات التاريخ المرضي الوراثي المعروف.
- بنوك الدم المتخصصة: تُنشئ بعض الدول بنوك دم ومراكز رعاية متخصصة لمرضى الثلاسيميا لتأمين نقل الدم الدوري الآمن الذي يحتاجونه مدى الحياة.

الفروقات: مقارنة بين الأمراض الوراثية الثلاثة

الأنيميا المنجلية	الثلاسيميا	متلازمة داون	وجه المقارنة
طفرة في جين الهيموغلوبين (كروموسوم 11)	خلل في الجين المسؤول عن سلاسل الهيموغلوبين (كروموسوم 11، 16)	خلل عددي (تثلث) في الكروموسوم 21	سبب المرض
جين متنحّ جسمي (Autosomal Recessive)	جين متنحّ جسمي (Autosomal Recessive)	غير مرتبط عادة بنمط توارث جيني بسيط (خطأ في الانقسام)	نمط التوارث
نوبات ألم حادة، انسداد الأوعية الدموية	فقر دم مزمن، إرهاق، تضخم الطحال	تأخر نمائي، ملامح وجهية مميّزة، قصر القامة	أبرز الأعراض
أفريقيا وحوض المتوسط والشرق الأوسط	حوض البحر الأبيض المتوسط بشكل خاص	عالمي دون ارتباط بمنطقة معيّنة	الانتشار الجغرافي

خريطة المفاهيم

9. الأمراض الوراثية
   a. أمراض ناتجة عن خلل كروموسومي عددي ← متلازمة داون (تثلث الكروموسوم 21)
   b. أمراض ناتجة عن طفرة جينية متنحية ← الثلاسيميا (كروموسوم 11، 16)، الأنيميا المنجلية (كروموسوم 11)
10. الوقاية ← الفحص الطبي قبل الزواج، الاستشارة الوراثية

ملخص الفصل

المرض الوراثي اختلال في صفات أو وظائف أو تراكيب جسم الإنسان، ناتج عن خلل جيني أو كروموسومي.

متلازمة داون تنتج عن تثلث الكروموسوم 21 (47 كروموسومًا بدلًا من 46)، ولا ترتبط بجنس المولود.

الثلاسيميا مرض وراثي متنحٍّ ناتج عن خلل في سلاسل الهيموغلوبين، ينتشر في حوض البحر الأبيض المتوسط.

الأنيميا المنجلية مرض وراثي متنحٍّ يغيّر شكل خلايا الدم الحمراء إلى شكل المنجل، مسبّبًا انسدادًا في الأوعية الدموية.

الفحص الطبي قبل الزواج إجراء وقائي مهم للحد من انتشار الأمراض الوراثية في المجتمع.

أسئلة التقويم

أولًا: صح أو خطأ

11. تحتوي الخلية الجسمية لمصاب بمتلازمة داون على 47 كروموسومًا. ( )
12. الجين المسبّب للثلاسيميا جين سائد يظهر أثره بوجود نسخة واحدة منه. ( )
13. تظهر متلازمة داون لدى الذكور فقط دون الإناث. ( )
14. تتشكّل خلايا الدم الحمراء في مرض الأنيميا المنجلية بشكل يشبه الهلال أو المنجل. ( )

ثانيًا: أكمل الفراغ

15. تُعرف حالة وجود ثلاث نسخ من الكروموسوم 21 علميًا باسم .....
16. ينتشر مرض الثلاسيميا بشكل خاص في منطقة ..... ويُعرف أحيانًا باسم .....
17. تحمل خلايا الدم الحمراء في مرض الأنيميا المنجلية شكل .....

ثالثًا: اختيار من متعدد

18. عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية لمصاب بمتلازمة داون هو:
    - أ. 44
    - ب. 45
    - ج. 46
    - د. 47
19. الكروموسومان المسؤولان عن تركيب سلاسل الهيموغلوبين في مرض الثلاسيميا هما:
    - أ. 11 و16
    - ب. 21 و23
    - ج. X وY
    - د. 9 و15
20. أي الأمراض الآتية غير مرتبط بجنس المولود؟
    - أ. عمى الألوان
    - ب. نزف الدم
    - ج. متلازمة داون
    - د. أنيميا الفول

رابعًا: علّل

21. يزداد احتمال إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون مع تقدّم عمر الأم عند الحمل.

22. يوصي الأطباء بإجراء الفحص الطبي قبل الزواج، خاصة بين الأقارب.
23. يعاني بعض الأشخاص من أنيميا الفول بعد تناول الفول تحديدًا دون غيره من الأطعمة.

خامسًا: أسئلة تطبيقية وحل مشكلات

24. تزوّج شاب سليم من نزف الدم بامرأة لم تظهر عليها أعراض المرض، فوُلد لهما ذكور مصابون. اكتب الطرز الجينية والشكلية المحتملة للأبوين والأبناء ذكورًا وإناثًا، وحدّد نسبة الإصابة المتوقّعة.
25. قارن بين مرضَي الثلاسيميا والأنيميا المنجلية من حيث: السبب، والأعراض، ودرجة الخطورة (استعن بجدول المقارنة الوارد في الفصل).
26. اقترح ثلاث توصيات عملية يمكن أن تقدّمها وزارة الصحة لتقليل نسب الإصابة بالأمراض الوراثية المنتشرة في المجتمع، مع تبرير كل توصية علميًا.

للبحث والاستقصاء

27. ابحث عن أحد المشاريع الإنتاجية الداعمة للمصابين بمتلازمة داون في فلسطين، واكتب تقريرًا موجزًا حوله يتضمّن طبيعة المشروع والفئة المستفيدة منه.

الاختبار النهائي الشامل

يتكوّن هذا الاختبار من 30 سؤالًا من نوع الاختيار من متعدد، موزّعة بالتساوي تقريبًا على فصول الكتاب الأربعة، ولكل سؤال أربعة بدائل، بينها إجابة صحيحة واحدة فقط. اختر رمز الإجابة الصحيحة لكلٍّ منها.

1. نتج عن تلقيح نبات فم السمكة الأحمر (RR) مع الأبيض (WW) جيل أول لونه:

أ. أحمر بالكامل

ب. أبيض بالكامل

ج. وردي بالكامل

د. نصفه أحمر ونصفه أبيض

2. في السيادة غير التامة، تكون النسبة الجينية والشكلية للجيل الثاني (F2):

أ. 3:1

ب. 1:2:1 للطرازين معًا

ج. 9:3:3:1

د. 1:1

3. مثال على الكوسيادة عند الإنسان هو:

أ. لون العينين

ب. فصيلة الدم AB

ج. طول القامة

د. عمى الألوان

4. الزوج الكروموسومي المسؤول عن تحديد جنس الإنسان هو الزوج رقم:

أ. 21

ب. 23

ج. 11

د. 1

5. الطراز الكروموسومي الجنسي الطبيعي للذكر لدى الإنسان هو:

أ. XX

ب. XY

ج. YY

د. XXY

6. الجين المسؤول عن تحديد الجنس الذكري والموجود على الكروموسوم Y يُعرف باسم:

أ. AZF

ب. SRY

ج. G6PD

د. Rh

7. أي الأمراض الآتية مرتبط بالجنس؟

أ. متلازمة داون

ب. الثلاسيميا

ج. نزف الدم (الهيموفيليا)

د. الأنيميا المنجلية

8. الذكور أكثر عرضة للإصابة بعمى الألوان من الإناث لأن:

أ. لديهم كروموسوم Y إضافي

ب. يحتاجون نسخة واحدة فقط من الجين المتنحي على X

ج. لا يحملون الجين أصلًا

د. الجين محمول على كروموسوم جسمي

9. الصيغة الصحيحة للعلاقة بين الجينات والبيئة هي:

أ. الطراز الجيني = البيئة

ب. الطراز الشكلي = الطراز الجيني + البيئة

ج. البيئة لا تؤثر في الصفات أبدًا

د. الطراز الشكلي ثابت دائمًا

10. يتلوّن فراء أرنب الهيمالايا باللون الداكن في الأطراف بسبب:

أ. ارتفاع درجة الحرارة هناك

ب. انخفاض درجة الحرارة هناك

ج. التعرّض المباشر للضوء

د. نقص التغذية

11. العامل البيئي المسؤول عن اختلاف لون أوراق النبات هو غالبًا:

أ. الضوء

ب. الصوت

ج. الجاذبية

د. الزمن

12. لا تظهر أوراق نبات الهالوك باللون الأخضر رغم تعرّضها للشمس لأن:

أ. النبات لا يحتاج ضوءًا

ب. الجين المسؤول عن الكلوروفيل غائب أصلًا

ج. النبات مصاب بمرض فطري

د. درجة الحرارة مرتفعة جدًا

13. الطراز الجيني، بخلاف الطراز الشكلي:

أ. يتغيّر بتغيّر البيئة باستمرار

ب. ثابت نسبيًا طوال حياة الفرد

ج. لا علاقة له بالجينات

د. يُلاحظ بالعين المجردة دائمًا

14. يُطلق على قدرة الكائن الحي على إظهار أكثر من طراز شكلي حسب الظروف البيئية اسم:

أ. السيادة التامة
ب. اللدونة الظاهرية
ج. الكوسيادة
د. الانعزال

15. يتأثر لون أزهار نبات الهُرتنسيا بشكل رئيس بـ:
أ. درجة حموضة التربة
ب. طول اليوم
ج. نوع الملقّح
د. لون الإناء

16. من أبرز صعوبات دراسة الوراثة عند الإنسان مقارنة بنبات البازلاء:
أ. كثرة عدد الأفراد
ب. قصر فترة الحمل
ج. طول عمر الإنسان وقلة عدد الأفراد
د. سهولة التحكم بالتزاوج

17. يُستخدم في تصميم شجرة العائلة لتمثيل الذكر السليم رمز:
أ. دائرة فارغة
ب. مربع فارغ
ج. معين (Diamond)
د. مربع ملوّن

18. الهدف الرئيس من دراسة التوائم المتطابقة هو:
أ. تحديد فصيلة الدم
ب. فصل أثر الوراثة عن أثر البيئة
ج. علاج الأمراض الوراثية
د. تحديد الطول النهائي

19. تنشأ التوائم المتطابقة (أحادية الزيجوت) من:
أ. تخصيب بويضتين منفصلتين
ب. انقسام بويضة مخصَّبة واحدة إلى كتلتين
ج. تخصيب بويضة واحدة بحيوانين منويين
د. طفرة جينية عشوائية

20. تختلف بصمات أصابع التوائم المتطابقة رغم تطابق موادها الوراثية بسبب:
أ. اختلاف الجينات بينهما
ب. اختلاف الظروف البيئية داخل الرحم
ج. خطأ في القياس
د. اختلاف فصيلة الدم

21. إذا ظهرت صفة في كل جيل من أجيال شجرة العائلة دون انقطاع، فهذا يرجّح أن الجين المسؤول عنها:
أ. متنحٍّ
ب. سائد

ج. مرتبط بالجنس دائمًا
د. غير وراثي

22. يمنع الباحثين من التحكّم بتزاوج البشر لأغراض الدراسة العلمية بشكل رئيس:
أ. عدم توفر التقنيات اللازمة
ب. الأبعاد الأخلاقية وقدسية كرامة الإنسان
ج. قلة عدد العلماء
د. ارتفاع التكلفة فقط

23. ينتج مرض متلازمة داون عن:
أ. طفرة في جين واحد متنحٍّ
ب. تثلث الكروموسوم 21
ج. نقص إنزيم G6PD
د. خلل في الكروموسوم X

24. عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية لمصاب بمتلازمة داون هو:
أ. 44
ب. 45
ج. 46
د. 47

25. الكروموسومان المسؤولان عن تركيب سلاسل الهيموغلوبين في الثلاسيميا هما:
أ. 11 و16
ب. 21 و23
ج. X وY
د. 9 و15

26. ينتشر مرض الثلاسيميا بشكل خاص في منطقة:
أ. شمال أوروبا
ب. حوض البحر الأبيض المتوسط
ج. أمريكا الجنوبية
د. أستراليا

27. تأخذ خلايا الدم الحمراء في مرض الأنيميا المنجلية شكل:
أ. كروي منتظم
ب. المنجل (الهلال)
ج. مربع
د. نجمي

28. الجين المسبّب لمرض الثلاسيميا هو جين:
أ. سائد
ب. متنحٍّ
ج. مرتبط بالجنس فقط
د. غير وراثي

29. ينتج نقص إنزيم G6PD المسبّب لأنيميا الفول عن خلل جيني محمول على:

أ. الكروموسوم X

ب. الكروموسوم 21

ج. الكروموسوم Y فقط

د. الكروموسوم 11

30. يهدف قانون الصحة العامة الفلسطيني رقم (20) لسنة 2004 إلى:

أ. منع الزواج المبكر

ب. إلزام إجراء فحص طبي قبل عقد الزواج

ج. تنظيم عمل المستشفيات فقط

د. تحديد سن التقاعد

مفتاح إجابات الاختبار النهائي

1 → ج	2 → ب	3 → ب	4 → ب	5 → ب
6 → ب	7 → ج	8 → ب	9 → ب	10 → ب
11 → أ	12 → ب	13 → ب	14 → ب	15 → أ
16 → ج	17 → ب	18 → ب	19 → ب	20 → ب
21 → ب	22 → ب	23 → ب	24 → د	25 → أ
26 → ب	27 → ب	28 → ب	29 → أ	30 → ب

ملحق: بنك الأسئلة الإضافي

يضم هذا الملحق مجموعة إضافية من الأسئلة المتنوعة التي تغطي موضوعات الوراثة غير المندلية، والصفات المرتبطة بالجنس، وأثر البيئة في الصفات الوراثية، وطرق دراسة الوراثة لدى الإنسان، بأنماط تقويمية متعددة (اختيار من متعدد، صح أو خطأ مع التصويب، إكمال الفراغ، السبب والنتيجة، العبارة غير المنسجمة، تصنيف المفاهيم، أسئلة الموقف، الربط بين قائمتين، وجداول المقارنة)، مرفقة بإجاباتها النموذجية.

السؤال 1 (اختيار من متعدد) — سهل

في الوراثة ذات السيادة غير التامة، يتميّز أفراد الجيل الأول بأنهم:

أ. يشبهون أحد الأبوين تمامًا.

ب. يجمعون الصفتين معًا دون امتزاج.

ج. يظهرون صفة وسطية بين الأبوين.

د. تظهر لديهم الصفة المتنحية فقط.

الإجابة

ج. يظهرون صفة وسطية بين الأبوين.

السؤال 2 (اختيار من متعدد) — متوسط

أي الصفات الآتية تُعدّ مثالًا للصفات المرتبطة بالجنس؟

أ. لون أزهار فم السمكة.

ب. لون عيون ذبابة الخل.

ج. طول نبات البازلاء.

د. لون بذور البازلاء.

الإجابة

ب. لون عيون ذبابة الخل.

السؤال 3 (صح أم خطأ مع التصويب)

تنتقل جميع الأمراض الوراثية عبر الكروموسومات الجنسية فقط.

الإجابة

خطأ. التصويب: توجد أمراض وراثية مرتبطة بالجنس، وأخرى تنتقل عبر الكروموسومات الجسمية.

السؤال 4 (أكمل الفراغ)

يتحدّد جنس المولود عند الإنسان باتحاد البويضة مع _____ الذي يحمله الحيوان المنوي.

الإجابة

الكروموسوم الجنسي (X أو Y).

السؤال 5 (السبب والنتيجة) — متوسط

السبب: يحتوي الكروموسوم X على عدد من الجينات أكبر بكثير من الكروموسوم Y.
النتيجة: توجد صفات وأمراض مرتبطة بالجنس تظهر بصورة أوضح عند الذكور.
ما العلاقة بين السبب والنتيجة؟

أ. السبب لا يؤدي إلى النتيجة.

ب. السبب يفسّر النتيجة.

ج. النتيجة تسبق السبب.

د. لا توجد علاقة بينهما.

الإجابة

ب. السبب يفسّر النتيجة.

السؤال 6 (اختر العبارة غير المنسجمة)

أي العبارات الآتية لا تنتمي إلى المجموعة؟

أ. عمى الألوان.

ب. نزف الدم (الهيموفيليا).

ج. الثلاسيميا.

د. لون عيون ذبابة الخل.

الإجابة

الثلاسيميا؛ لأنها مرض وراثي ينتقل عبر كروموسومات جسمية، بينما بقية الأمثلة مرتبطة بصفات أو أمراض مرتبطة بالجنس.

السؤال 7 (صنّف المفاهيم)

صنّف المفاهيم الآتية في الجدول: عمى الألوان — الثلاسيميا — الهيموفيليا — الأنيميا المنجلية.

جسمية	مرتبطة بالجنس
الثلاسيميا، الأنيميا المنجلية	عمى الألوان، الهيموفيليا

السؤال 8 (سؤال موقف) — عالٍ

أجرى باحث تجربة على نباتين يختلفان في لون الأزهار، فلاحظ أن أفراد الجيل الأول لم يشبهوا أيًا من الأبوين، وإنما ظهر لديهم لون جديد يقع بين اللونين الأصليين. ما أفضل تفسير لهذه النتيجة؟

أ. السيادة التامة.

ب. الطفرة الوراثية.

ج. السيادة غير التامة.

د. الارتباط بالجنس.

الإجابة

ج. السيادة غير التامة.

السؤال 9 (الربط بين قائمتين)

صل بين المرض والصفة المناسبة له:

القائمة (ب)	القائمة (أ)
أ- خلل في الهيموغلوبين	1- عمى الألوان
ب- ضعف تخثر الدم	2- الهيموفيليا
ج- صعوبة التمييز بين الأحمر والأخضر	3- الثلاسيميا

الإجابة

1 → ج 2 → ب 3 → أ

السؤال 10 (جدول مقارنة) — عالٍ

أكمل الجدول الآتي:

السيادة غير التامة	السيادة التامة	وجه المقارنة
صفة وسطية بين الأبوين	يشبه أحد الأبوين السائدين	مظهر أفراد الجيل الأول
نعم	لا	ظهور صفة جديدة
لا يسود أحد الجينين سيادة تامة	سيادة كاملة لأحد الجينين	العلاقة بين صفتي الأبوين

المجموعة الثانية: أسئلة 51–60

السؤال 51 (اختيار من متعدد) — عالٍ

يريد باحث معرفة ما إذا كانت صفة معيّنة ناتجة عن الجينات أم عن البيئة. أي تصميم تجريبي يعطي نتائج أكثر دقة؟

أ. مقارنة أفراد من أعمار مختلفة.

ب. دراسة توائم متطابقة نشأت في بيئات مختلفة.

ج. مقارنة أفراد من نوعين مختلفين.

د. مقارنة ذكور وإناث من العائلة نفسها فقط.

الإجابة

ب. دراسة توائم متطابقة نشأت في بيئات مختلفة.

السؤال 52 (اختيار من متعدد) — عالٍ

أي العبارات الآتية تميّز السيادة غير التامة عن السيادة التامة؟

أ. لا تظهر الصفة السائدة.

ب. ينتج أفراد الجيل الأول بصفة وسطية.

ج. تظهر الصفة المتنحية فقط.

د. لا تنتقل الصفات إلى الأجيال التالية.

الإجابة

ب. ينتج أفراد الجيل الأول بصفة وسطية.

السؤال 53 (صح أم خطأ مع التصويب)

تُستخدم ذبابة الخل في الدراسات الوراثية لأنها كبيرة الحجم ويسهل ملاحظة أعضائها الداخلية.

الإجابة

خطأ. التصويب: تُستخدم لأنها قصيرة دورة الحياة، كثيرة النسل، وسهلة التربية والدراسة.

السؤال 54 (أكمل الفراغ)

من أشهر الكائنات المستخدمة في التجارب الوراثية _____.

الإجابة

ذبابة الخل.

السؤال 55 (السبب والنتيجة)

السبب: يمتلك الذكر كروموسومًا واحدًا من النوع X.

النتيجة: تظهر بعض الصفات المتنحية المرتبطة بالجنس في الذكور بنسبة أكبر.

أ. السبب يفسّر النتيجة.

ب. لا توجد علاقة.

ج. النتيجة سبب للسبب.

د. السبب يعاكس النتيجة.

الإجابة

أ. السبب يفسّر النتيجة.

السؤال 56 (اختر العبارة غير المنسجمة)

أي العناصر الآتية لا ينتمي إلى المجموعة؟ ذبابة الخل — شجرة العائلة — التوائم المتطابقة — الهيموفيليا.

الإجابة

الهيموفيليا؛ لأنها مرض وراثي، بينما البقية وسائل أو نماذج لدراسة الوراثة.

السؤال 57 (سؤال موقف)

استخدمت باحثة شجرة العائلة لدراسة مرض وراثي، لكنها لم تتمكن من تحديد أثر البيئة في ظهوره. أي وسيلة ينبغي إضافتها للحصول على صورة أوضح؟

أ. دراسة التوائم المتطابقة.

ب. زيادة عدد أفراد شجرة العائلة فقط.

ج. دراسة فصائل الدم.

د. قياس طول أفراد الأسرة.

الإجابة

أ. دراسة التوائم المتطابقة.

السؤال 58 (الربط بين قائمتين)

صل بين المثال والمفهوم المناسب:

القائمة (ب)	القائمة (أ)
أ- دراسة انتقال الصفات	1- أرنب الهيمالايا
ب- تأثير البيئة	2- شجرة العائلة
ج- نموذج للتجارب الوراثية	3- ذبابة الخل

الإجابة

1 → ب 2 → أ 3 → ج

السؤال 59 (جدول مقارنة)

أكمل الجدول:

التوائم المتطابقة	ذبابة الخل	وجه المقارنة
دراسة أثر البيئة	التجارب الوراثية	الاستخدام
المقارنة مع ثبات المادة الوراثية	سهولة دراسة انتقال الصفات	الفائدة الرئيسة

السؤال 60 (سؤال موقف) — عالٍ

وجد طالب أن جميع أفراد أسرة معيّنة يحملون المرض نفسه، لكن بدرجات مختلفة من الشدة. أي تفسير يتفق مع ما درسه في الفصل؟

أ. اختلاف تأثير العوامل البيئية في ظهور الصفة.

ب. اختلاف عدد الكروموسومات بين أفراد الأسرة.

ج. عدم انتقال الجينات بين الأجيال.
د. جميع الأفراد لديهم طفرات مختلفة.

الإجابة
أ. اختلاف تأثير العوامل البيئية في ظهور الصفة.

المجموعة الثالثة: أسئلة 61–70

السؤال 61 (اختيار من متعدد) — عالٍ
أي وسيلة تُعدّ الأنسب لتتبّع انتقال مرض وراثي عبر أربعة أجيال؟
أ. التوائم المتطابقة.
ب. شجرة العائلة.
ج. ذبابة الخل.
د. أرنب الهيمالايا.

الإجابة
ب. شجرة العائلة.

السؤال 62 (اختيار من متعدد) — متوسط
أي الأمراض الآتية يؤثّر بصورة مباشرة في عملية تخثّر الدم؟
أ. الثلاسيميا.
ب. عمى الألوان.
ج. الهيموفيليا.
د. الأنيميا المنجلية.

الإجابة
ج. الهيموفيليا.

السؤال 63 (صح أم خطأ مع التصويب)
قد يستخدم العلماء أكثر من وسيلة واحدة لدراسة الصفة الوراثية نفسها.

الإجابة
صح. إذ يمكن الجمع بين شجرة العائلة، والتوائم المتطابقة، والكائنات النموذجية للحصول على نتائج أكثر دقة.

السؤال 64 (أكمل الفراغ)
تنتج الصفة الوسطية غالبًا عند حدوث _____.

الإجابة

السيادة غير التامة.

السؤال 65 (السبب والنتيجة)

السبب: يمتلك التوأمان المتطابقان المادة الوراثية نفسها.

النتيجة: يمكن عزو الاختلافات بينهما غالبًا إلى تأثير البيئة.

أ. السبب يفسّر النتيجة.

ب. لا توجد علاقة.

ج. السبب يعاكس النتيجة.

د. النتيجة سبب للسبب.

الإجابة

أ. السبب يفسّر النتيجة.

السؤال 66 (اختر العبارة غير المنسجمة)

حدّد العنصر المختلف: عمى الألوان — الهيموفيليا — الثلاسيميا — شجرة العائلة.

الإجابة

شجرة العائلة؛ لأنها وسيلة لدراسة الوراثة، بينما البقية أمراض وراثية.

السؤال 67 (سؤال موقف) — عالٍ

أراد فريق بحثي تحديد ما إذا كان اختلاف لون الفراء في مجموعة من الحيوانات ناتجًا عن الوراثة أم عن درجة الحرارة. أي خطوة يجب أن تكون أولًا؟

أ. مقارنة أفراد متشابهين وراثيًا يعيشون في ظروف حرارية مختلفة.

ب. مقارنة أفراد من أنواع مختلفة.

ج. تغيير النظام الغذائي فقط.

د. زيادة عدد الحيوانات دون ضبط الظروف البيئية.

الإجابة

أ. مقارنة أفراد متشابهين وراثيًا يعيشون في ظروف حرارية مختلفة.

السؤال 68 (صنّف المفاهيم)

صنّف العناصر الآتية: السيادة غير التامة — عمى الألوان — شجرة العائلة — ذبابة الخل — الثلاسيميا — التوائم المتطابقة.

وسائل دراسة الوراثة	مفاهيم وراثية
شجرة العائلة، ذبابة الخل، التوائم المتطابقة	السيادة غير التامة، عمى الألوان، الثلاسيميا

السؤال 69 (جدول مقارنة)

أكمل الجدول:

تأثير البيئة	تأثير الوراثة	وجه المقارنة
الظروف البيئية	الجينات	مصدر الاختلاف
اختلاف لون فراء أرنب الهيمالايا باختلاف الحرارة	الأمراض الوراثية	مثال من الفصل

السؤال 70 (سؤال موقف) — عالٍ جدًا

راجع أحد الأطباء سجلات عائلة، فوجد أن بعض أفرادها يحملون مرضًا وراثيًا، بينما لا تظهر أعراض المرض على آخرين رغم انتمائهم للعائلة نفسها. كما لاحظ اختلافًا في شدة الأعراض بين المصابين. أي استنتاج يُعدّ الأكثر اتساقًا مع محتوى الفصل؟

أ. قد تتداخل العوامل الوراثية مع العوامل البيئية في التأثير في ظهور الصفات.

ب. جميع أفراد العائلة يجب أن تكون أعراضهم متطابقة.

ج. الأمراض الوراثية لا تنتقل بين الأجيال.

د. اختلاف الأعراض يعني أن المرض غير وراثي.

الإجابة

أ. قد تتداخل العوامل الوراثية مع العوامل البيئية في التأثير في ظهور الصفات.