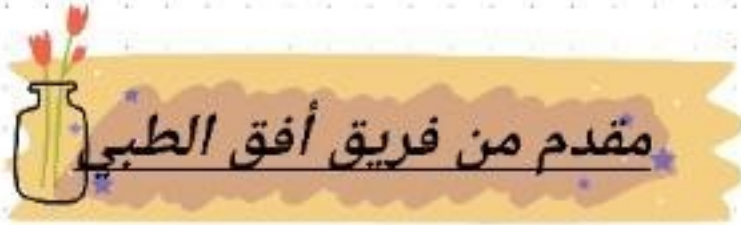

مقدم من فريق أفق الطبي

جامعة الأزهر - غزة
AL-AZHAR UNIVERSITY - GAZA
1412-1991
١٤١٢-١٩٩١

حركة الشبيبة الفتحاوية
جامعة الأزهر
Fateh Youth Movement

فريق أفق الطبي (AFOOQ)
جامعة الأزهر - غزة | حركة الشبيبة الفتحاوية

سلسلة محاضرات الوراثة الطبية (Medical Genetics)

الوراثة الطبية - Medical Genetics

مراجعة شاملة لقوانين مندل، علم الصبغيات (Cytogenetics)، التراكيب الجزيئية للـ DNA، والتطبيقات السريرية الحديثة

إعداد وتجميع: Dr. Haneen Mahmoud | استناداً لمحاضرات: د. سوسن شراب

01. الأسس التاريخية وقوانين مندل

من تجارب نبات البازلاء لجريغور مندل إلى اكتشاف الصبغيات والتركيب الحلزوني المزدوج.

قوانين مندل الأساسية للوراثة

1. قانون التجانس والانعزال (Segregation)

التجانس: تهجين فردين متماثلي الجينات ينتج جيلاً أول متجانساً يحمل صفات متباينة.

الانعزال: يمتلك كل فرد زوجاً من الأليلين لكل صفة، وينعزل أليل واحد فقط إلى كل جاميطة أثناء الانقسام المنصف.

2. قانون التوزيع المستقل (Independent Assortment)

التوزيع المستقل: تتوزع أزواج الجينات المختلفة بشكل مستقل عن بعضها البعض في أفراد الجيل التالي.

الاستثناء الحديث: الجينات المتقاربة على نفس الكروموسوم تكون مرتبطة وتنتقل معاً غالباً.

التركيب الجزيئي للحمض النووي DNA

نموذج الحلزون المزدوج

تم اكتشافه بواسطة واتسون وكريك وويلكنز وفرانكلين عام 1953، ويتكون من شريطي نيوكليوتيدات متعاكسين ملتفين بشكل حلزوني يمني.

ازدواج القواعد التكاملي: يرتبط الأدنين دائماً مع الثايمين برابطتين هيدروجينيتين، والجوانين مع السيتوسين بثلاث روابط.

التعبئة الكروماتينية: يلتف الـ DNA حول بروتينات الهيستون لشكيل النيوكلوسومات ثم الكروماتين.

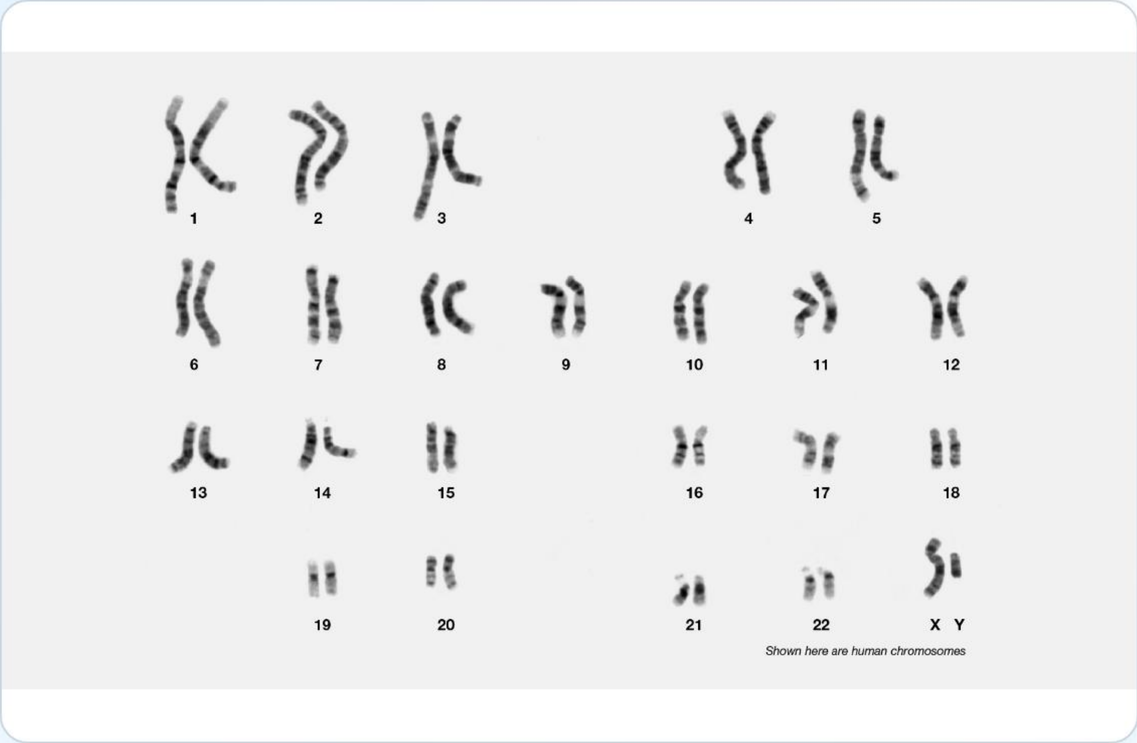
02. تصنيف الأمراض الوراثية وعلم الصبغيات

استكشاف الأمراض أحادية الجين، الاختلالات الكروموسومية، الوراثة متعددة العوامل، والطفورات الجسدية.

علم الصبغيات التشخيصي (Cytogenetics)

الكروموسومات والتشخيص السريري

- يحتوي الجسم البشري الطبيعي على **46 كروموسوماً** (23 زوجاً)، وثبت ذلك رسمياً عام 1956.
- **ختلال التعدد الصبغي (Aneuploidy):** زيادة أو نقصان كروموسوم كامل (مثل متلازمة داون Trisomy 21).
- **حذف الأجزاء الدقيقة:** يتم الكشف عنه بواسطة تقنية الهجين الموضعي المضيء (FISH).
- يربط علم الصبغيات بين الفحص المجهري المباشر والتحليل الجزيئي عالي الدقة.



الأثر الوبائي للأمراض الوراثية

50%

من إعاقات الأطفال الرئيسية

عبء صحي مرتفع في مختلف المراحل العمريّة

صحة الأطفال: تتسبب الاضطرابات الوراثية في 50% من حالات العمى، والصمم، وصعوبات التعلم الحادة لدى الأطفال.

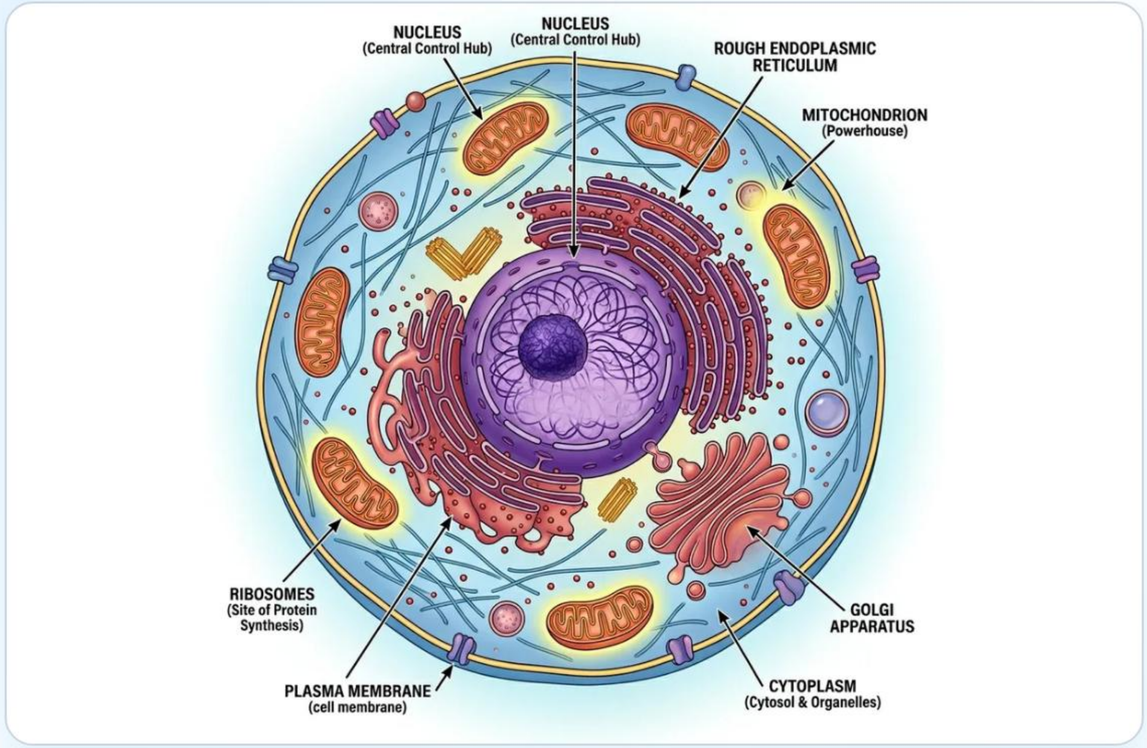
الدخول للمستشفيات والوفيات: تشكل الأمراض الوراثية 30% من دخول مستشفيات الأطفال وما يصل إلى 50% من وفيات الأطفال في الدول المتقدمة.

أمراض البالغين: أكثر من 50% من كبار السن يصابون بأمراض ذات طابع وراثي مثل أمراض القلب والسكري والسرطان.

تصنيف الاضطرابات الوراثية الرئيسية

فئة المرض	نمط الوراثة	أمثلة سريرية	الخصائص الأساسية
أحادية الجين (Single-Gene)	مندلية (سائدة، متنحية، مرتبطة بالجنس)	أنيميا الخلايا المنجلية، ألكابتونوريا	اختراق مرتفع؛ أخطاء الأيض الخلقية
كروموسومية (Chromosomal)	انحرافات عدادية أو تركيبية	متلازمة داون (Trisomy 21)	تكتشف بواسطة النمط الكروموسومي وتقنية FISH
متعددة العوامل (Multifactorial)	تعدد الجينات + عوامل بيئية	انشقاق الشفة/الحنك، السكري النوع الأول	نموذج العتبة للتأثر عبر مواقع جينية متعددة
جسدية مكتسبة (Acquired) (Somatic	تراكم طفرات أثناء الانقسام الفتيلي	الأورام السرطانية وعمليات الشيخوخة	غير موروثة؛ تنشأ خلال انقسامات خلايا الجسم

العضيات الخلوية والمحتوى الجيني



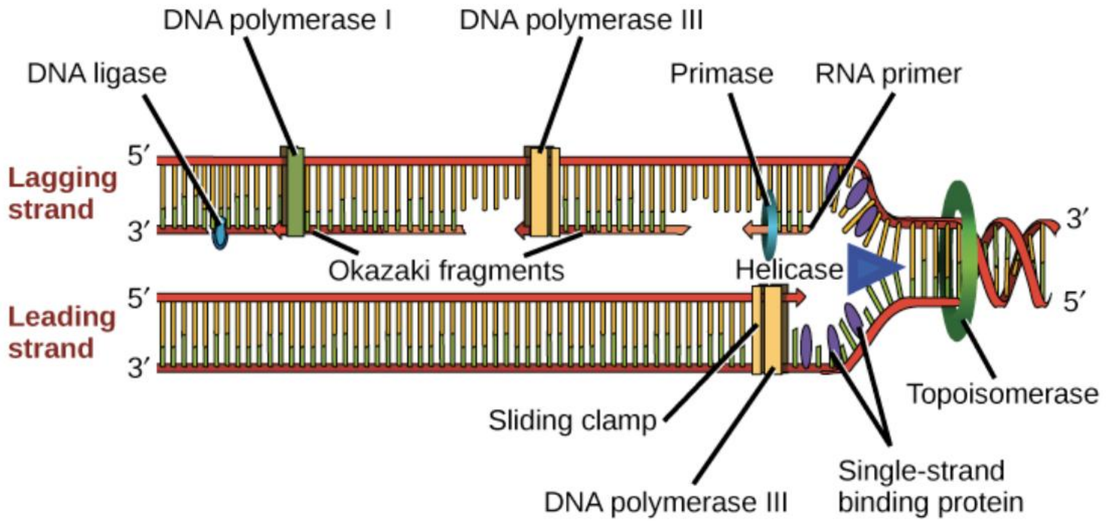
العضيات والوظيفة الجينية

- **النواة والنوية:** تضم الـ DNA المعبأ ككروماتين؛ وتتولى النوية تصنيع الـ rRNA الريبوسومي.
- **الشبكة الاندوبلازمية والريبوسومات:** بناء وتخليق السلاسل البيتيدية استناداً لشفرة الـ mRNA.
- **المايتوكندريا:** تحتوي على DNA حقيقي حلقي مستقل (37 جيناً) يورث حكراً عبر خط الأم للانقسام والتنفس الخلوي.

آلية تضاعف الـ DNA الخلوي

التضاعف شبه المحافظ (Semiconservative)

- **فك الالتفاف:** يقوم إنزيم Helicase بكسر الروابط الهيدروجينية لتشكيل شوكة التضاعف.
- **الشريط القائد (Leading):** يبنى بشكل مستمر في الاتجاه 5' إلى 3' بواسطة إنزيم DNA Polymerase.
- **الشريط التابع (Lagging):** يبنى بشكل غير مستمر على هيئة **قطع أوكازاكي** ويتم ربطها بإنزيم **DNA Ligase**.



آفاق الجينوم والطب الجزيئي Modern Genetics

مشروع الجينوم البشري

تم تسلسل 3 مليارات زوج قواعد، وتحديد ما بين 20,000 إلى 30,000 جين مشفر للبروتينات.

العلاج الجيني (Gene Therapy)

إدخال جينات علاجية سليمة بواسطة ناقلات فيروسية معدلة لمعالجة نقص المناعة الوراثي.

قاعدة بيانات OMIM

موسوعة الوراثة المندلية الإكترونية لتسجيل وتوثيق أكثر من 11,000 موقع جيني مرضي.

معاً نصل — شكراً لكم

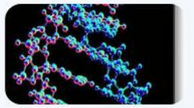
فريق أفق الطبي (AFOOQ) — جامعة الأزهر - غزة

Dr: HALA Qandeel

Image Sources

https://render.fineartamerica.com/images/rendered/default/metal-print/6.5/10/break/images-medium-5/1-dna-double-helix-structure-alfred-pasiekascience-photo-library.jpg

Source: fineartamerica.com



---

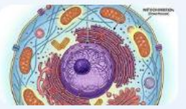
https://www.genome.gov/sites/default/files/media/images/2022-05/Cytogenetics.jpg

Source: www.genome.gov

---

https://media.easy-peasy.ai/43f8a2a6-385e-4351-a2a3-8228767f4ffe/134668fb-3938-4d05-ac85-6a02a2eec209_medium.webp

Source: easy-peasy.ai



---

https://cdn.kastatic.org/ka-perseus-images/319e71fef87236a01bb797379e3e15745790ff19.png

Source: www.khanacademy.org