





الوراثة والمجتمع  
لطلاب الصف الثالث  
شعبة الإرشاد الزراعي والتنمية الريفية

القائم بإعداد المادة العلمية  
وتطوير الجزء الأول من هذا المقرر

الأستاذ الدكتور / خليفة عبد المقصود زايد  
أستاذ ورئيس مجلس قسم الوراثة  
كلية الزراعة – جامعة المنصورة

# الوحدة السادسة

مرض التقرم ومرض ضمور

العضلات الوراثي

الأهداف : من المتوقع فى نهاية دراسة هذه الوحدة أن يكون الطالب قادرا علي أن يفهم:

- ١- السبب الوراثي وراء هذا المرض ومواصفات الأقرام.
- ٢- الأساس التكويني لهذه الظاهرة والذي يرجع إلى تكلس **classification** غير عادي للغضروف الهيكلى.
- ٣- الأسباب التى تجعل الأقرام يتصفون بنسبة تكاثر منخفضة.
- ٤- أن القزم لا يعتبر ناقل جيد لجيناته للأجيال القادمة.
- ٥- أن الإصابة بمرض التقزم تكون مرتبطة بزيادة عمر الأب.
- ٦- زيادة عمر الأب يرتبط به زيادة معدل حدوث الطفرات التلقائية وتزداد فرصة ولادة أطفال مصابين بمرض التقزم وهذا مهم فى مجال التوجيه الإرشادى.

٧- التعامل مع الأرقام لحساب تكرار الطفرات التي تسبب هذا المرض.

٨- دراسة أعراض وطبيعة توريث مرض ضمور العضلات الوراثة.

٩- الوعي بأن مرض الضمور العضلي هو في الواقع عبارة عن ٣ أمراض مختلفة.

١٠- تفهم أن مرض ضمور العضلات تختلف أعراضه من فرد إلى آخر.

١١- الوعي بدور الجمعيات التي أنشأت لمواجهة مرض ضمور العضلات الوراثة في الولايات المتحدة الأمريكية.

١٢- الأساس الوراثة على المستوى الجزيئي لمرض ضمور العضلات الوراثة.

# أولا مرض التقزم الوراثي :

مقدمة : يرجع مرض التقزم الوراثي إلى جين واحد سائد محمول على الكروموسومات الجسمية ويوجد هذا الجين في حالة خليطة وتام النفاذ وتأثير هذا الجين يكون مميت للأفراد المتماثلة لهذا الأليل . ويتصف هؤلاء الأقزام بالصفات التالية :

- قصر الأذرع والسيقان
- قصر أصابع الأيدي والأرجل
- أن حجم الرأس والجذع عاديين
- نكاء الأقزام يكون في مدى نكاء الأفراد العاديين
- كما يصل طول الذكر البالغ ( في مرحلة البلوغ ) إلى ١٣٢ سم والأنثى إلى ١٢٣ سم
- تحدث هذه الظاهرة المرضية في كثير من أنواع الحيوان مثل الكلاب والماشية والفئران والدجاج ( شكل ١ ، ٢ ) .

**الأساس التكويني للمرض:** يرجع الأساس التكويني لهذه الظاهرة إلى تكلس **classification** غير عادي للغضروف الهيكلية (شكل ٣ ، ٤) يمنع إستطالة ونمو عظام الأذرع والسيقان ومن الناحية الوراثية يعتبر القزم من هذا النوع فى الإنسان خليط بالنسبة لجين سائد تام النفاذ وعلى ذلك فإن زواج أحد هؤلاء الأقزام من شخص عادى يعطى أفراد متقزمه إلى أفراد عادية بنسبة متساوية.

ولقد نتج عن زيجات بهذا الشكل ٤٠ **Dwarf** : ٥٢ **Normal** .  
والتحليل الوراثى التالى يوضح ذلك :

( Dwarf ) Aa x aa ( Normal )



Aa

:

aa

40

52



وذلك على مدى ثلاثة أجيال ويرجع الإنحراف عن النسبة المتوقعة وهي ٤٦ : ٤٦ إلى نسبة موت أعلى في المواليد الأقزام أو قد يرجع إلى الصدفة فقط.

ومن الدراسات المهمة التي تمت على هذه الصفة هي ما قام به مارش **March 1941** في الدنمارك ، فقد وجد أنه بالرغم من موت عدد كبير من الأطفال أو المواليد المصابين بهذه الحالة المرضية فإن الكبار منهم **Adult dwarf** يتمتعون بصحة عادية.

وقد وجد مارش الآتى :

أن من بين ١٠٨ قزم أنجبوا ٢٧ طفلاً تقريباً نصفهم أقزام وبمقارنة نسل هؤلاء الأقزام بنسل إخوتهم العاديين وجد أن ٤٥١ فرد عادى أنجبوا ٥٨٢ طفلاً عادى ، ومن هنا نلاحظ أن الأقزام يتصفون بنسبة تكاثر منخفضة ، وقد يرجع هذا إلى الآتى :

- أن الولادة غالباً تحتاج إلى عملية قيصرية وهذه كانت خطيرة إلى وقت قريب.
- كثير من الأقزام يظل أعزب ولا يقدم على الزواج ربما لأن أشكالهم تختلف إختلافاً كبيراً عن مقياس الجمال الطبيعى فى المجتمع ومن هنا نرى مثلاً جيداً يبين كيف تغير مقاييس المجتمع من تكرار جين معين فى العشيرة.
- من المحتمل أن الأقزام أنفسهم لا يرغبون فى إنجاب أطفال حتى لا يورثوا هذا العيب الجسمانى إلى نسلهم.

وبالرغم من الأسباب السابقة فإن نسبة عدد الأطفال للأقزام  $= 108 / 27 = 4,0$  ونسبة عدد الأطفال لإخوتهم العاديين هى  $= 582 / 451 = 1,27$



شكل ١ . يوضح النمو العادي للحصان (الشكل العلوي) والنمو غير العادي للحصان الذي يظهر متقزما (الشكل السفلي).

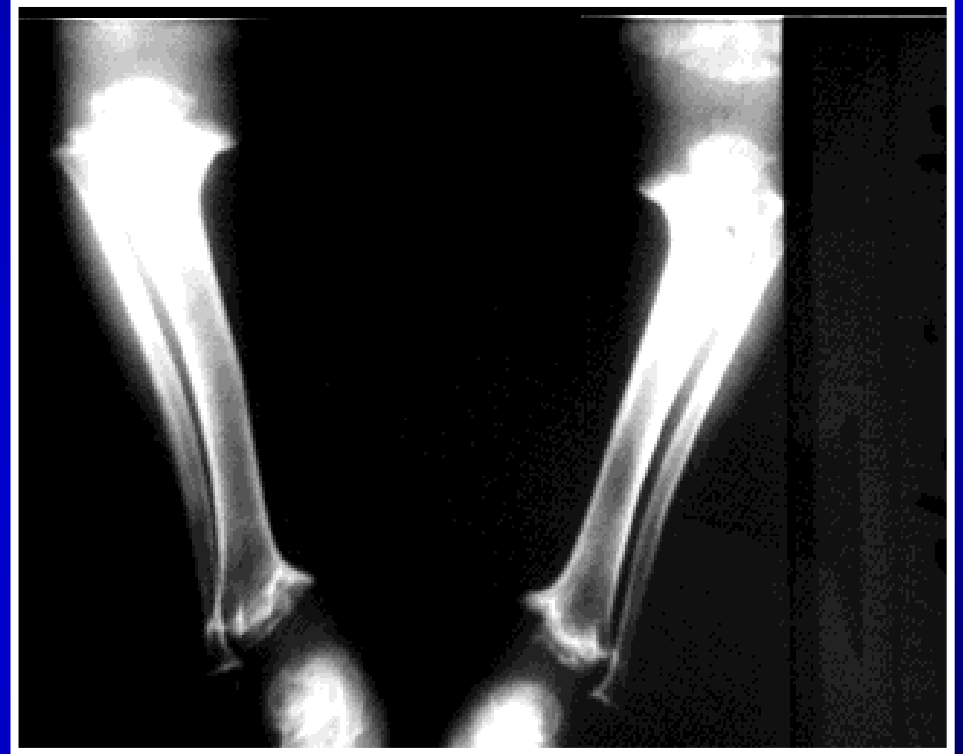
[http://www.mini-horse.org/dwarf brach.html](http://www.mini-horse.org/dwarf_brach.html)

Figure 1. A group of people with achondroplasia who show all of the phenotypical traits for the disorder (University of Virginia).



شكل ١. يوضح مجموعة من الناس مصابين بمرض الأقزام  
**achondroplasia** والذين يظهرون الخصائص الظاهرية للمرض  
(جامعة فيرجينيا University of Virginia).

[http://www.mini-horse.org/dwarf\\_brach.html](http://www.mini-horse.org/dwarf_brach.html)



شكل ٣ . يوضح مثال كلاسيكي للإختصار أو التقلص الأذني للعظام المصاحب لمرض التقزم بجامعة (South Bank University).

[http://www.mini-horse.org/dwarf\\_brach.html](http://www.mini-horse.org/dwarf_brach.html)



شكل ٤ . يوضح نتيجة التكلس **classification** غير عادي للغضروف الهيكلية الذي يمنع إستطالة ونمو عظام الأذرع والسيقان.

[http://www.mini-horse.org/dwarf\\_brach.html](http://www.mini-horse.org/dwarf_brach.html)

ومن هنا يتضح أن القزم لا يعتبر ناقل جيد لجيناته للأجيال القادمة ، ومن هنا نتساءل هل ستقل نسبة هذا الجين الضار في المجتمع حتى يختفى تماما؟؟  
ربما كان ذلك يحدث فعلا لولا أن هذه النسبة تغذى دائما بجينات جديدة عن طريق الطفرات.

قام مارش بتقدير تكرار الطفرات **Mutation frequency** فوجد من بين ٩٤٠٧٥ طفل مولود في أحد مستشفيات الدنمارك أن هناك ١٠ أطفال أقزام من بينهما ٢ أحد أبويهما يحتوى على هذه الصفة وعلى ذلك فإن هذين الطفلين قد ورثوا هذه الصفة عن طريق الآباء ، أما الثمانية الباقون فمولودون لآباء خاليين تماما من هذه الصفة.

إذن ٩٤٠٧٥ طفل ناتجين عن ← خلايا جنسية عددها يساوي  
 $١٨٨١٥٠ = ٢ \times ٩٤٠٧٥$  خلية جنسية

وحيث أن المواليد الثمانية الأقزام كانوا ناتجين عن آباء خاليين تماما  
من هذه الصفة فهم بذلك سيكونون ناتجين عن حدوث الطفرات  
إذن تكرار الطفرات  $= ١٨٨١٥٠ / ٨ = ٤,٢ \times ١٠ - ٥$



والإصابة بمرض التقزم تكون مرتبطة بزيادة عمر الأب لأنه في هذه الفترة من عمر الأب يزداد معدل حدوث الطفرات التلقائية وتزداد فرصة ولادة أطفال مصابين بمرض التقزم ، حيث يرتبط بزيادة عمر الأب زيادة فرصة حدوث الطفرات التلقائية . فإذا كان أحد الآباء مصاب بالتقزم فإن ٥٠٪ من النسل سيصاب بالمرض ، بينما إذا كان كلا الآباء مصابين بالمرض فإن ٢٥٪ من النسل سيكونوا أفراد عاديين ، ٥٠٪ أفراد مصابين ، ٢٥٪ الباقين من النسل سيكونوا متماثلين للأليل المسبب للمرض وهذه حالة مميتة وهذه الأفراد ستموت بعد الولادة بقليل ، ولا توجد أفراد متماثلة للأليل المسبب للمرض عاشت لمدة سنة بعد الولادة.

## ثانيا مرض ضمور العضلات الوراثي **Duchenne – type** (Muscular Dystrophy)

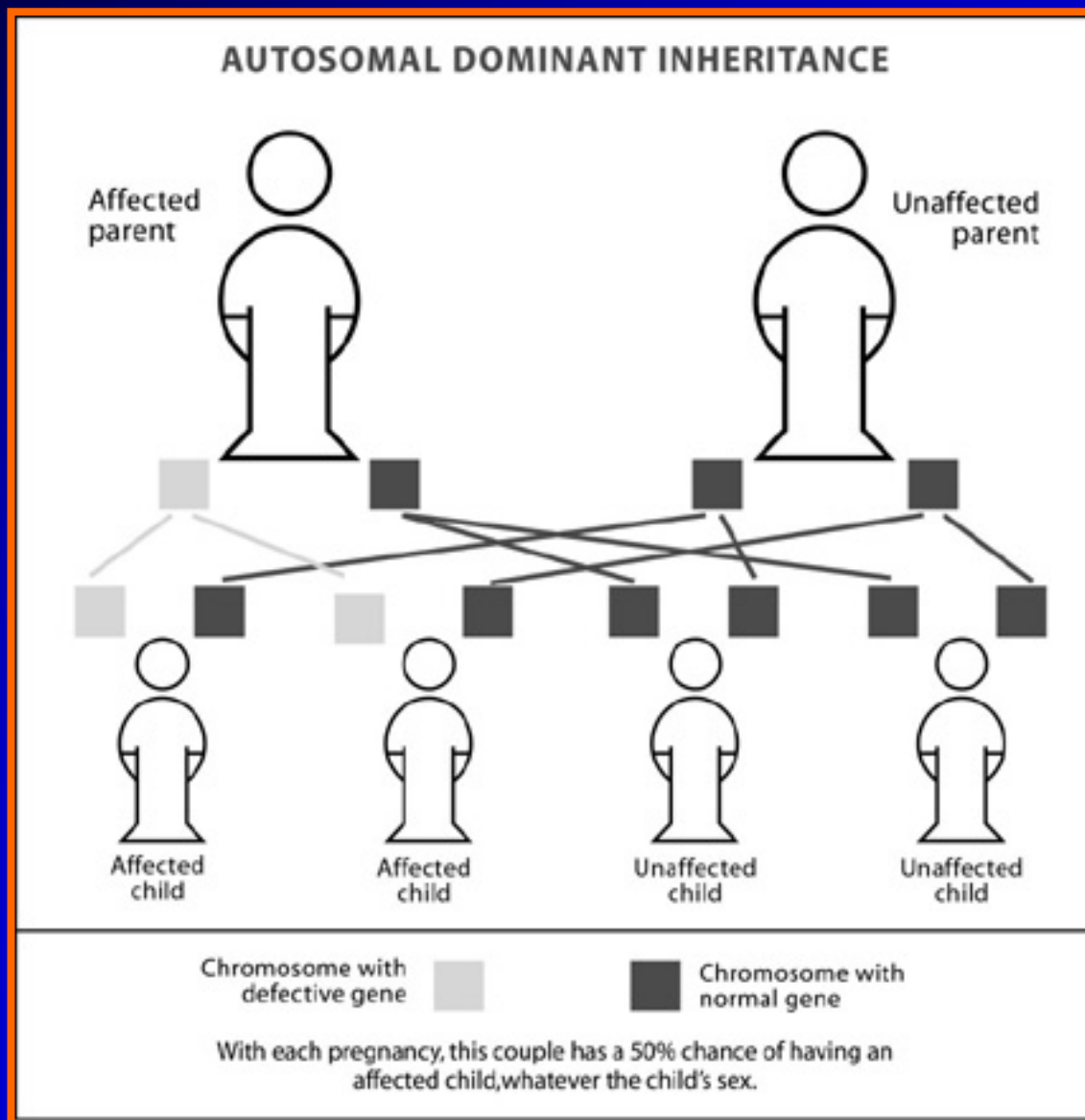
مقدمة: تخصص في الولايات المتحدة الأمريكية أسابيع لجمع التبرعات لإقامة الأبحاث على هذا المرض ، ويواجه الدراسة الوراثية للضمور العضلي عدة مشاكل تختلف في طبيعتها عن مشاكل دراسة مرض السكر أو مرض التقزم ، والضمور العضلي يعتبر من الأمراض المزمنة ويسبب ضعف متزايد وفقدان للعضلات ويتأثر به بالتدريج معظم العضلات في الجسم مما يجعل الفرد المصاب غير قادر على الحركة ويضطر إلى الرقاد.

يقدر عدد المصابين بهذا المرض فى الولايات المتحدة الأمريكية  
٢٠٠,٠٠٠ – ٢٥٠,٠٠٠ شخص ، ٣/٢ ثلثى هذا العدد من الأولاد  
الصغار فى سن ما قبل البلوغ ، ولقد أنشئت جمعية لمرض ضمور  
العضلات فى الولايات المتحدة الأمريكية لتشجيع الأبحاث على هذا  
المرض وتفهم خصائصه ومعرفة إحتياجات المرضى والعلاج اللازم إذا  
كان هناك علاج ولم يكتشف حتى الآن علاج تام لمرض ضمور  
العضلات.

طبيعة توريث هذا المرض:

من المعروف منذ أزمنة طويلة أن هذا المرض يعتبر من الأمراض العائلية وجميع المحاولات التي بذلت لتحديد طبيعة توريث هذا المرض لاقت درجات بسيطة من النجاح ، ولقد بينت دراسة سجلات النسب في بعض الحالات أن الذى يسبب المرض جين سائد بينما أشارت بعض السجلات الأخرى إلى جين متنحى.

فى معظم الحالات فإن هذا المرض يتم توارثه كخلل جسمي سائد **as** **an autosomal dominant disorder** (كما يتضح من شكل ١) بما يعنى أن من الأفراد المتأثرة ستكون بها ٥٠٪ خطورة فى وراثه نفس الحالة.



شكل ١ . يوضح أن مرض ضمور العضلات الوراثي يتم توارثه كخلل جسيמי سائد **as an autosomal dominant disorder** بما يعنى أن من الأفراد المتأثرة ستكون به ٥٠ ٪ خطورة فى وراثة نفس الحالة.

مرض **Myotonic dystrophy (DM)** (شكل ٢) هو أكثر أنواع مرض ضمور العضلات الوراثي في الكبار وهو ثاني معظم أمراض ضمور العضلات الوراثي بعد مرض **Duchenne muscular dystrophy** ، وهو خلل وراثي جسيمي سائد يؤثر في واحد من كل ٨٠٠٠ فرد.

تتضمن خصائص هذا المرض ضعف متقدم وإهدار في العضلات الطوعية للعين والوجه والرقبة والأذرع والأرجل ، ويؤثر كذلك على أنشطة العضلات التلقائية مثل البلع والتنفس بالإضافة إلى التأثير على الأعضاء الداخلية مثل المناطق الهضمية العليا والسفلى والمرارة.

تسبب العوامل الوراثية ثلاثة أشكال من مرض **Myotonic dystrophy** هما :

- 1- DM1, also known as Steinert's disease
- 2- DM2, also known as proximal myotonic myopathy (PROMM)
- 3- Congenital myotonic dystrophy (CMyD)

كل الأشكال الثلاثة من **Myotonic dystrophy** سببها هو التوسع في التكرار غير العادي للنيوكليوتيدات .



Figure 2 . Muscle groups affected in myotonic dystrophy  
[http://www.neurocast.com/site/content/sessions\\_05\\_200\\_2.asp](http://www.neurocast.com/site/content/sessions_05_200_2.asp)

في حالات DM1 and CmyD يكون التوسع the expansion في المناطق غير المشفرة لجين ال DMPK non-coding region of the DMPK (Dystrophia-myotonica protein kinase) gene المحمول على الكروموسوم رقم ١٩ .

بينما في DM2 يكون التوسع the expansion في المناطق غير المشفرة لجين ZNF9 (zinc finger protein 9) المحمول على الكروموسوم رقم ٣ .

والحقيقة هي أن كل من التوسع التكراري يحدث في المناطق غير المشفرة لهذه الجينات مما يؤدي إلى الأعراض المتعددة الشاملة والمتماثلة جدا رغم ذلك ، مما يؤدي بالباحثين إلى أن يفترضوا أن طفرات RNA هي العامل المساهم contributing factor في مرض ضمور العضلات الوراثة.



ومن الأعراض الإكلينيكية لمرض **Myotonic dystrophy** هو أن الأفراد المتأثرين بمرض **DM1 and DM2** يظهر بهم مدى مدى الأعراض يشمل ضعف وإهدار العضلات ، ماء العين ، هبوط القدم ، ومشاكل العضلات الناعمة ، وضعف العضلات الطوعية في الأذرع والأرجل والتي تميل لأن تكون العلامة الأولى الملحوظة من قبل الأفراد المتأثرين.

يشكل مرض ضمور العضلات الوراثة أخطر إضافة للنساء أثناء الحمل فهو يؤدي إلى نسبة إجهاض تلقائية متزايدة ، ويخفض من الحركة الجنينية أثناء الحمل ويؤدي إلى إحتفاظ الطفل بالمشيمة والنزف ، الأم المتأثرة ب**DM1** ستكون على الأرجح عندها طفل مصاب ب**CmyD** مقارنة بتأثر الأب ب**DM1**.



شكل رقم ٣ . يوضح طفل مصاب بالشكل التناسبي **congenital form** من مرض **myotonic dystrophy** وفيه يلاحظ تحول شكل الشفة العليا إلى شكل حرف **V** ( **inverted "V" shape** ) وهي من خاصية الشكل التناسبي لهذا المرض.

Source: Nelson W.E. et al. Myotonic muscular dystrophy in Textbook of pediatrics, 15th edition, 1749-1750. 1996. Philadelphia: WB Saunders Co.

[http://www.neurocast.com/site/content/sessions\\_05\\_2002.asp](http://www.neurocast.com/site/content/sessions_05_2002.asp)

الأطفال المصابين بمرض CmyD يظهر وا ضعف للعضلات مما يؤدي إلى تحول العضلات إلى شكل حرف "V" shaped المعكوس في الشفة العليا كما يتضح من الصورة السابقة للطفل (شكل رقم ٣) مع ضعف الوظيفة التنفسية مما يؤدي إلى معدل وفيات عالي في الأطفال ، تتحسن الوظيفة المحركة بشكل تدريجي في الأطفال الأحياء ويكونوا عادة قادرين على المشي ، وعلى أية حال سوف تتطور بهم الأعراض الإكلينيكية لمرض ضمور العضلات الوراثي لاحقا في حياتهم ، التأخر العقلي يكون موجود في ٥٠ - ٦٠٪ من هؤلاء الأفراد.

العلاقة بين التوسع الطولي والأعراض الإكلينيكية في DM1 and CmyD : توجد علاقة عامة وليست مطلقة بين شدة المرض وعمر بداية الأعراض مع طول منطقة التوسع المتكررة من النيوكليوتيدات في DM1 and CmyD . الجدول التالي (جدول رقم ١) يوضح كيف أن الأعراض الإكلينيكية ترتبط مع طول التوسع المتكرر للنيوكليوتيدات الثلاثة CTG trinucleotide repeat expansion in the DM1 and CmyD

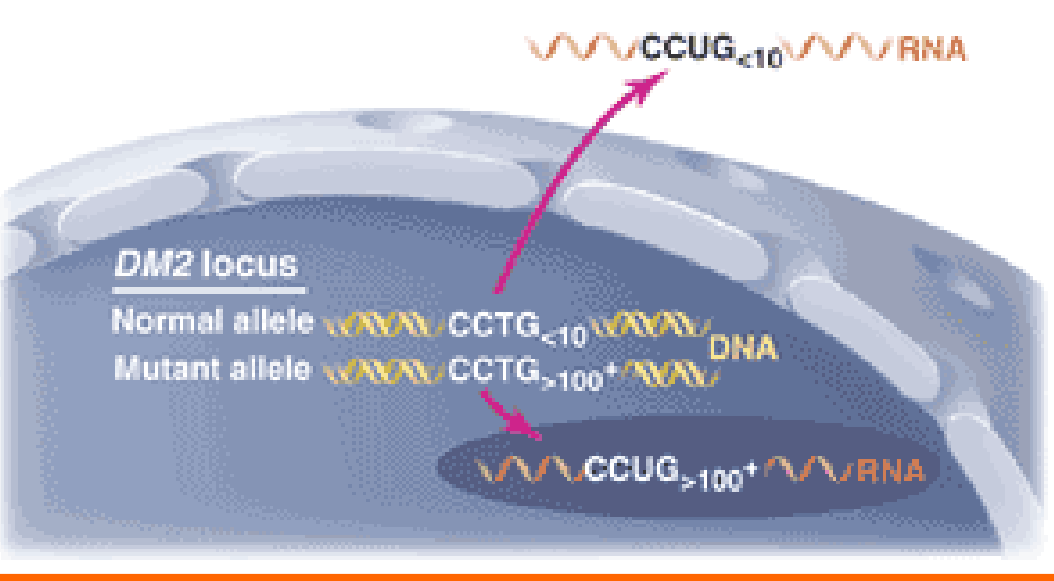
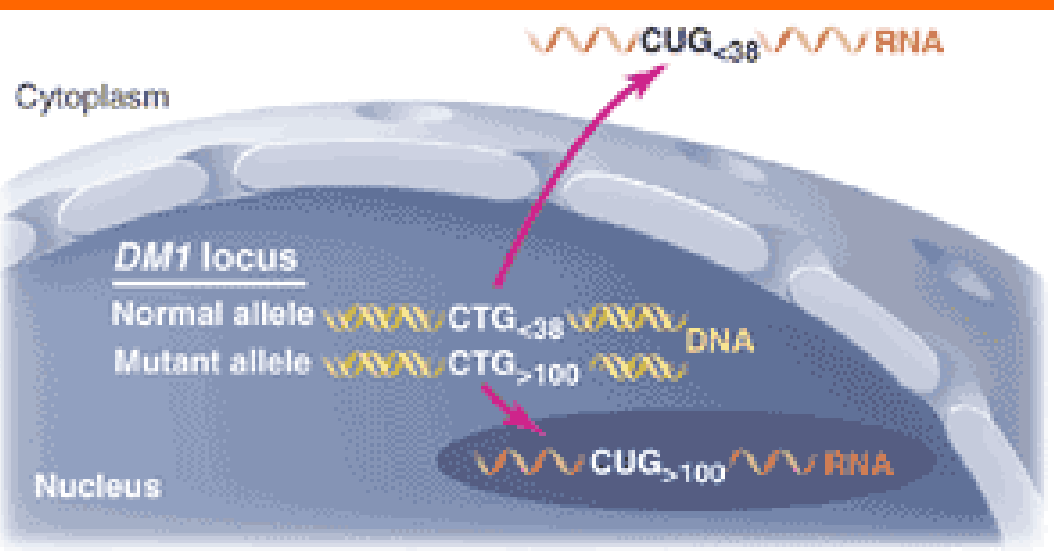
Phenotype	Possible Clinical Signs	CTG Repeat Size†	Age of Onset (Years)	Age of Death (Years)
Premutation	None	38 to ~49	Normal	Normal
Mild	Mild myotonia Cataracts Hyperinsulinism	50 to ~150	20-70	60-normal
Classical	Weakness Myotonia Ptosis Cataracts Frontal Balding Cardiac arrhythmia Foot drop Sleep apnea Pregnancy complications Ophthalmoplegia Smooth muscle involvement: dysphagia, constipation, diarrhea Cognitive deficits	~100 to ~1000-1500	10-30	48-55
Congenital	Infantile hypotonia Respiratory complications Mental retardation Talipes equinovarus	~1000 to >2000§	Birth to 10	45 ‡

مرض الـ **DM2** مشابه ظاهريا لمرض **DM1** ، الأفراد المتأثرون بالـ **DM2** ربما يحدث بهم ضعف الطرف الأدنى والأقصي وإضطراب فى القلب والصلع الأمامي وماء العين . وعكس **DM1** لم توجد علاقة بين حجم التوسع المتكرر **repeat expansion size** وعمر بداية وشدة أعراض **DM2**. الشكل التالي (شكل ٤) يوضح الأساس الوراثة لمرض **myotonic dystrophy**.



مرض ضمور العضلات الوراثي من النوع  
DM1 and CmyD ينتج عن توسع  
تكراري غير عادي للنيوكليوتيدات الثلاثة  
abnormal trinucleotide (CTG)  
DM1 repeat expansion في موقع  
locus على الكروموسوم رقم ١٩  
(شكل ٥).





شكل رقم ٥ : الشكل العلوي هو توسع تكراري للنوكليوتيدات الثلاثة CTG repeat expansion في جين DMPK gene بـ DM1 locus على الكروموسوم رقم ١٩ مسببا مرض ضمور العضلات الوراثي من النوع الأول DM1.

الشكل السفلي هو عبارة عن توسع تكراري للنوكليوتيدات CCTG repeat expansion بموقع DM2 locus على الكروموسوم رقم ٣ مسببا DM2.

Source: Science (2001) 293:816-817.

<http://www.blackwellpublishing.com/korfgenetics/figure.asp?chap=03&fig=Fig3-28>

ينتج مرض DM2 عن توسع تكراري غير عادي في النيوكليوتيدات الأربعة (CCTG) abnormal tetranucleotide (CCTG) repeat expansion في موقع DM2 locus على الكروموسوم رقم ٣.

بالضبط كم التوسعات في جينات DMPK and ZNF9 genes تؤدي إلى DM غير معروفة.

يفترض الباحثين أنه بعدما يتم نسخ التوسع المعاد على RNA (after RNA the repeat expansion is transcribed in RNA) فإن الـ RNA سيكون له تأثير ممرض مما سيعرقل الوظائف الخلوية.

على سبيل المثال في حالة DM1 فإن التوسع التكراري في القواعد النيتروجينية الثلاثة the CTG repeat expansion سيتم نسخه على RNA إلى CUG مما سينتج عنه تغيير في عملية الإلتحام أثناء عملية النسخ في DMPK (results in altered splicing of DMPK the DMPK transcript).

الـ **RNA** المحتوى على تراكم تكراري متوسع من **CUG** سيتراكم في موقع منفصل من نواة الخلية بدلا من نقله إلى السيتوبلازم ، بينما **mRNA** يتم ترجمته في **DMPK** كما يتضح من الشكل السابق.

الحامض النووي المتراكم **accumulated RNA** في نواة الخلية سيحدث خللا في نشاط البروتينات المرتبطة بالـ **nuclear RNA** وسيحدث خللا في الميتابولزم الخلوى **.disrupts cellular metabolism**

ويشير البعض الآخر أن الجين الذي يتحكم في هذه الصفة مرتبط بالجنس ،  
وقد بينت الدراسات التي أجراها **Martan & Crow 1959** ،  
**Martan & Chung** أن الأعراض تأتي بطرق مختلفة ونهايتها في  
النهاية واحدة وهي المرض ، حيث يعم المرض في النهاية على كل الجسم وقد  
تكون البداية في عضلات الحوض أو الرقبة أو الكتف ، ولقد وجدوا أن كل من  
هذه الأعراض متغير في درجة إصابته للإنسان ، فالأفراد الثلاثة **A & B & C**  
من عائلات مختلفة ، لكن أعراض المرض عند **A** تختلف  
عنها عند **B** تختلف عنها عند **C** ، وبدراسة كل منهم على حده نجد أن  
درجة المرض تختلف وكذلك شدة الإصابة تختلف ، وإحتمال أن جميع  
الأعراض المختلفة للمرض بالنسبة للفرد **A** تشابه أعراض المرض عند الفرد  
**B** بالصدفة إحتمال صغير ، وهذا الإحتمال غير صحيح ويصبح صغير جدا  
كلما زادت دراسة هذه الأعراض.

## الخلاصة :

أن مرض التقزم الوراثي يسببه جين واحد سائد محمول على الكروموسومات الجسمية ويوجد هذا الجين في حالة خليطة وتام النفاذ وتأثير هذا الجين يكون مميت للأفراد المتماثلة لهذا الأليل . وأن القزم لا يعتبر ناقل جيد لجيناته للأجيال القادمة ، وربما كانت ستقل نسبة هذا الجين الضار في المجتمع تقل تدريجيا حتى يختفى تماما ، لولا أن هذه النسبة تغذى دائما بجينات جديدة عن طريق الطفرات ، والإصابة بمرض التقزم تكون مرتبطة بزيادة عمر الأب لأنه في هذه الفترة من عمر الأب يزداد معدل حدوث الطفرات التلقائية وتزداد فرصة ولادة أطفال مصابين بمرض التقزم ، حيث يرتبط بزيادة عمر الأب زيادة فرصة حدوث الطفرات التلقائية.

مرض ضمور العضلات هو عبارة عن خلل وراثي جسمي سائد يؤثر في واحد من كل ٨٠٠٠ فرد . تتضمن خصائص هذا المرض ضعف متقدم وإهدار في العضلات الطوعية للعين والوجه والرقبة والأذرع والأرجل ، ويؤثر كذلك على أنشطة العضلات التلقائية مثل البلع والتنفس بالإضافة إلى التأثير على الأعضاء الداخلية مثل المناطق الهضمية العليا والسفلى والمرارة. الأشكال الثلاثة من **Myotonic dystrophy** سببها هو التوسع في التكرار غير العادي للنيوكليوتيدات . يشكل مرض ضمور العضلات الوراثي أخطار إضافية للنساء أثناء الحمل فهو يؤدي إلى نسبة إجهاض تلقائية متزايدة ، ويخفض من الحركة الجنينية أثناء الحمل . الأطفال المصابين بمرض **CmyD** يظهروا ضعف للعضلات مما يؤدي إلى تحول العضلات إلى شكل حرف "V" shaped المعكوس في الشفة العليا وخلل في الوظيفة التنفسية مما يؤدي إلى معدل وفيات عالي في الأطفال .

مرض ضمور العضلات الوراثي من النوع DM1 and DM2 ينتج عن توسع تكراري غير عادي للنيوكليوتيدات الثلاثة (CTG) في موقع DM1 locus على الكروموسوم رقم ١٩ . ينتج مرض DM2 عن توسع تكراري غير عادي في النيوكليوتيدات الأربعة CCTG في موقع DM2 locus على الكروموسوم رقم ٣ . والموائمة الوراثية (المتوسط الذي يتركه الفرد من جيناته للأجيال القادمة) للأفراد المصابين بهذه الأمراض تكون عادة منخفضة.

# أجب من فضلك عن جميع الأسئلة التالية :

- ١- يشكل مرض ضمور العضلات الوراثي أخطار إضافية للنساء أثناء الحمل مؤديا إلى نسبة إجهاض تلقائية متزايدة ، ويخفف من الحركة الجنينية أثناء الحمل ويؤدي إلى إحتفاظ الطفل بالمشيمة والنزف .
- ٢- الجين المسبب لمرض التقرم الوراثي يوجد في حالة خليطة وتام النفاذ .
- ٣- زواج أحد الأقزام من شخص عادي ينتج عنه أفراد متقزمة وأفراد عادية بنسب متساوية .
- ٤- يتصف الأقزام بنسبة تكاثر مرتفعة .
- ٥- لا يعتبر القزم ناقل جيد لجيناته إلى الأجيال القادمة مما يعنى أن نسبة هذا الجين الضار ستخف في المجتمع حتى تختفي تماما .
- ٦- مرض ضمور العضلات الوراثي من النوع DM1 and CmyD ينتج عن توسع تكراري غير عادي للنيوكليتيديات الثلاثة (CTG) في موقع DM1 locus على الكروموسوم رقم ١٩ .
- ٧- ينتج مرض DM2 عن توسع تكراري غير عادي في النيوكليتيديات الأربعة CCTG في موقع DM2 locus على الكروموسوم رقم ٣ .



## إجابة الأسئلة السابقة :

- ١- يشكل مرض ضمور العضلات الوراثي أخطار إضافية للنساء أثناء الحمل مؤديا إلى نسبة إجهاض تلقائية متزايدة ، ويخفض من الحركة الجنينية أثناء الحمل ويؤدي إلى إحتفاظ الطفل بالمشيمة والنزف . ( إجابة صحيحة )
- ٢- الجين المسبب لمرض التقرم الوراثي يوجد في حالة خليطة وتام النفاذ . ( إجابة صحيحة )
- ٣- زواج أحد الأقزام من شخص عادي ينتج عنه أفراد متقرمة وأفراد عادية بنسب متساوية . ( إجابة صحيحة )
- ٤- يتصف الأقزام بنسبة تكاثر مرتفعة . ( إجابة خاطئة )
- ٥- لا يعتبر القزم ناقل جيد لجيناته إلى الأجيال القادمة مما يعنى أن نسبة هذا الجين الضار ستخفض في المجتمع حتى تختفي تماما . ( إجابة خاطئة )
- ٦- مرض ضمور العضلات الوراثي من النوع DM1 and CmyD ينتج عن توسع تكراري غير عادي للنيوكليوتيدات الثلاثة (CTG) في موقع DM1 locus على الكروموسوم رقم ١٩ . ( إجابة صحيحة )
- ٧- ينتج مرض DM2 عن توسع تكراري غير عادي في النيوكليوتيدات الأربعة CCTG في موقع DM2 locus على الكروموسوم رقم ٣ . ( إجابة صحيحة )

**Thank you**