الانحرافات الكروموسومية

Chromosomal aberrations

تعريف الانحرافات الكروموسومية

-التغيرات التي تحدث في الكروموسومات من الناحية التركيبية أو العددية

-تكون نتيجة للتأثيرات السمية الوراثية التي قد تتعرض لها الخلايا

كيف تحدث أو أسباب الانحرافات الكروموسومية ؟

-يتم الكشف عنها و تقديرها في مرحلة الطور الاستوائي من الانقسام الغير مباشر (الميتوزي) بواسطة المجهر الضوئي

فسري

العوامل المحثة لتكسير الكروموسومات Clastogens

المركبات الكيميائية التي تحدث تغيرات تركيبية في الكروموسومات:

1 -كسر مستعرض فقط في كروموسوم واحد أو أكثر 2 أعطه مرتين

2 -كسر مستعرض فقط في كروموسوم واحد أو أكثر ثم إعادة ربط النهايات المكسورة بطريقة يتأثر بها الترتيب الطولي للجينات

3 -تحدث هذه الكسور بشكل تلقائي أو بتأثيرات مركبات كيميائية أو فيزيائية أو بيولوجية

• الانحرافات الكروموسومية العددية أقسام تكون فيها الآلية غير مباشرة ؟

لأنها تؤثر على خيوط المغزل الفعلقة أو أحداث خلل أثناء الانقسام النووي التركيب

العوامل المحثة لتغيير العدد الكروموسومي Aneugens

• فسري آلية تأثير العوامل المحثة على العدد الكروموسومي ؟

-أهدافا مرتبطة أو غير مرتبطة بالحمض النووي DNA

-تمارس سميتها من خلال آلية غير مباشرة

آلية عملها تكون غير مباشرة لأنها تؤثر على خيوط المغزل أو على الغشاء النووي أو على غشاء الخلية

الانحرافات الكروموسومية
Chromosomal aberrations

انحرافات كروموسومية عددية

- تغيرات عددية فردية
- تغيرات عددية مجموعية

انحرافات كروموسومية تركيبية

- الانتقال
- الثغور
- الكسور
- الانفصال أو الالتحام السنتروميري

الفرق بين الانحرافات العددية والتركيبية ؟

الأسباب
متى تحدث

الانحرافات الكروموسومية التركيبية

يرتبط التلف في التركيب الكروموسومي بالتعرض المباشر للمواد المسببة لتلف DNA أو أخطاء تضاعفه و إعادة الاتحادات Recombination و آليات الإصلاح

1. انحرافات من النوع الكروموسومي Chromosome-type aberrations

1- تظهر هذه الانحرافات على هيئة تغير في التنظيم التركيبي على مستوى الكروماتيديتين معا

2- تنشأ بشكل تلقائي أو نتيجة لمحفز خلال مرحلة النمو الأولى G1 قبل مرحلة التضاعف الكروموسومي S-phase

الفرق بين الانحراف الكروموسومي والكروماتيدي ؟

2. انحرافات من النوع الكروماتيدي Chromatid-type aberrations

يحدث هذا النوع خلال مرحلة التضاعف S وأو مرحلة النمو الثانية G2

انحرافات كروموسومية عددية

- يسمى العدد الكروموسومي المنحرف عن العدد الأصلي لكروموسومات الكائن الحي بمغاير العدد الكروموسومي Heteroploid

- يحدث خلال عملية الانقسام غير المباشر أو الاختزالي و يؤدي إلى تغير العدد الكروموسومي عند التوزيع الكروموسومي أو الكروماتيدي

تصنف التغيرات العددية إلى قسمين

1- تغيرات عددية فرديةAneuploidy

2- تغيرات عددية مجموعية Euploidy

انحرافات كروموسومية عددية

-تغيرات عددية فردية Aneuploidy

- فقدان أو اكتساب كروموسوم واحد أو أكثر من المجموعة الكروموسومية للخلية

(أحادي الكروموسوم Monosomy, ثلاثي الكروموسوم Trisomy)

-الأسباب.

-أخطاء خلوية دقيقة في دورة الخلية

-عيوب في ألياف الجهاز المغزلي

-عيوب في الكينيتوكور

انحرافات كروموسومية عددية

تغيرات عددية مجموعية Euploidy

✓تحتوي نوى هذه الخلايا على مضاعفات العدد الكروموسومي الأحادي Haploid number

✓تنشأ هذه التغيرات بسبب:

1- تخصيب البويضة بحيوانين منويين

2- تخصيب gamete غير طبيعي ثنائي العدد الكروموسومي ب gamete طبيعي أو ثنائي العدد الكروموسومي

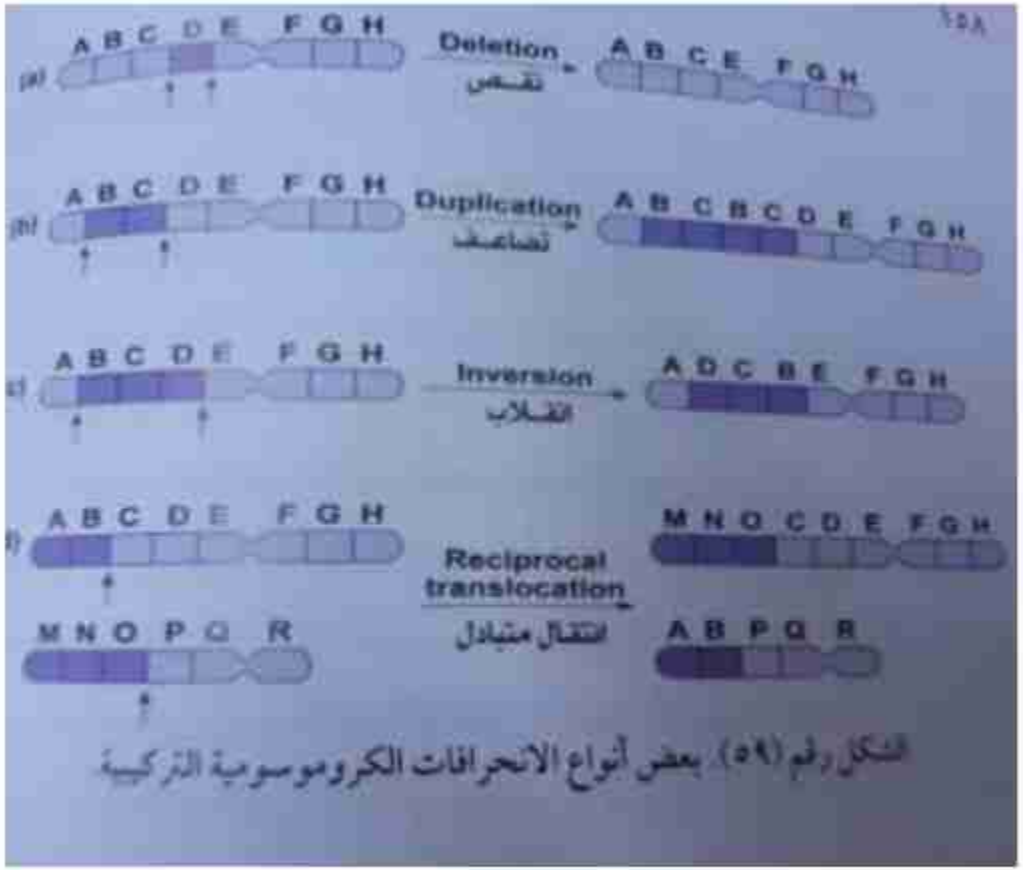
3- الأفراد الثلاثية 3n 4n

✓في هذه الحالات تفشل خيوط المغزل من القيام بوظيفتها الطبيعية خلال الانقسام الميتوزي

✓ بقاء الكروموسومات المتضاعفة في الخلية نفسها

✓انفصال السنتروميرات دون انقسام نووي أو سيتوبلازمي

✓يسمى انقسام ميتوزي داخلي Endomitosis



الشكل رقم (٥٩). بعض أنواع الانحرافات الكروموسومية التركيبية

بعض أنواع الانحرافات الكروموسومية التركيبية

الانتقال Translocation

أو غير صباش

-تبادل أو انتقال المادة الوراثية بين الكروموسومات غير المتماثلة أثناء الانقسام الاختزالي

- يحدث الانتقال عند وجود كسر معين يتبعه انتقال للقطعة المكسورة من مكانها الأصلي إلى مكان جديد في نفس الكروموسوم أو إلى كروموسوم آخر

-عندما يكون هناك تبادل مشترك في القطع بين الكروموسومين معينيين فإن النتيجة سوف تكون إعادة تنظيم متوازن :

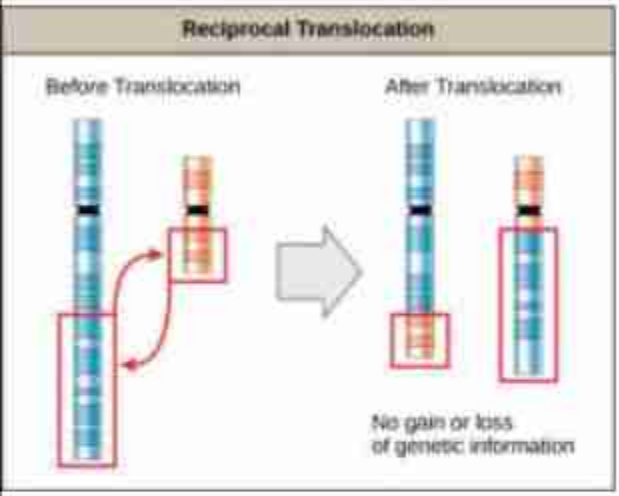
انتقال متبادل

-عندما تفقد بعض القطع يكون إعادة تنظيم غير متوازن

بعض أنواع الانحرافات الكروموسومية التركيبية

انتقال متبادل Reciprocal translocation

يتضمن تبادلا لقطع كروموسومية بين كروموسومين غير متماثلين
ينتج كروموسومان جديدان متغايران



هناك نوعين من الانتقال المتبادل ؟

أ. **انتقال متوازن:**
- يكون التبادل في القطعتين غير المركزيتين (بعيدة عن السنترومير)
- لا يفقد أي جزء من المادة الوراثية و لا يسبب أي مرض

دائما يعطى صور وخاتل مقارنة

ب. **تبادل ضار**
- عندما يحدث عند تتابعات نيوكليوتيدية مهمة عند أذرع الكروموسومين 1
- يمكن أن يتسبب هذا التبادل في فقد جينات مهمة 2
- إنتاج أمشاج غير متزنة وراثيا 3
- يمكن أن يؤدي إلى ظهور بويضة مخصبة ثلاثية الكروموسوم أو أحادية الكروموسوم جزئيا 4

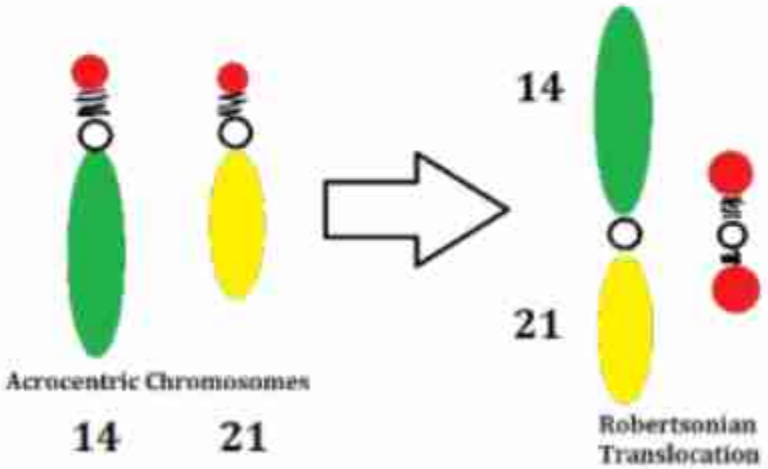
انتقال روبرتسوني Robertsonian Translocation

- انتقال غير متبادل

- يصبح فيه الذراعان الطويلان لكروموسومين شبه طرفي السنترومير غير متماثلين و مرتبطين بسنترمير واحد فيتكون من ذلك كروموسوم كبير وسطي أو تحت وسطي السنترومير

- هذا النوع من الانتقال يسبب نقصا في عدد الكروموسومات و لكن دون تأثير في مظهر الكائن

- كثير الحدوث في الإنسان



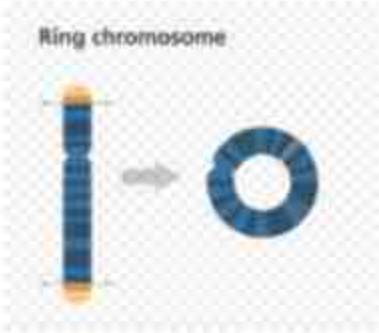
النقص Deletion

- فقدان جزء من الكروموسوم (طرفي Terminalأو بينيا Interstitial)
- المجموعة الكروموسومية تفقد الجينات المحمولة على القطعة المحذوفة إلا إذا اتحدت القطعة الناقصة مع كروموسوم آخر له سنترومير
- القطعة الكروموسومية عديمة السنترومير لا تستطيع التحرك إلى أحد قطبي المغزل أثناء انقسام الخلية
- تستبعد من المجموعة الكروموسومية عندما يتكون الغلاف النووي حول الكروموسومات في الخلية الجديدة

ABCDEFGH

ABCEFGH

الكروموسومات الحلقية



- هي كروموسومات تفتقد للتتابعات التيلوميرية و تبدو كحلقات
- تعد شكلا من أشكال النقص
- تتشكل عندما يحدث كسران في ذراعي الكروموسوم, مخلفتين نهايتين لزجتين يتبعه فقدان للمناطق الطرفية المكسورة, ثم إعادة اتصال لهاتين النهايتين المكسورتين اللتين تحتويان على السنترومير لتشكل قطعة حلقية
- تنتج تأثيرات صعبة جدا لحاملها

تعاني هذه الكروموسومات من صعوبات خلال الانقسامات الميتوزية المتتابعة و بالتالي توجد هذه الكروموسومات في بعض الخلايا بينما لا توجد في خلايا أخرى

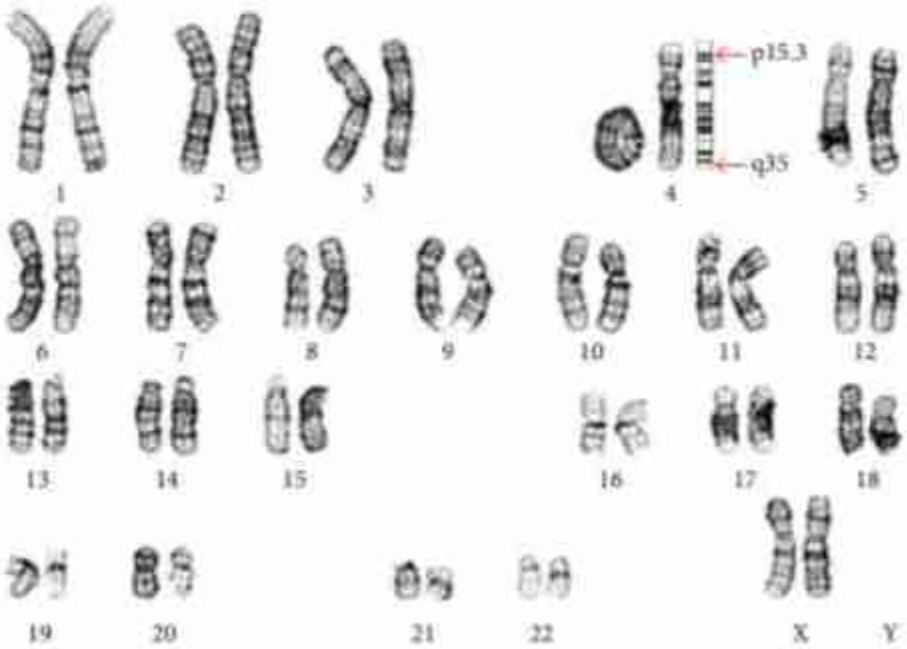
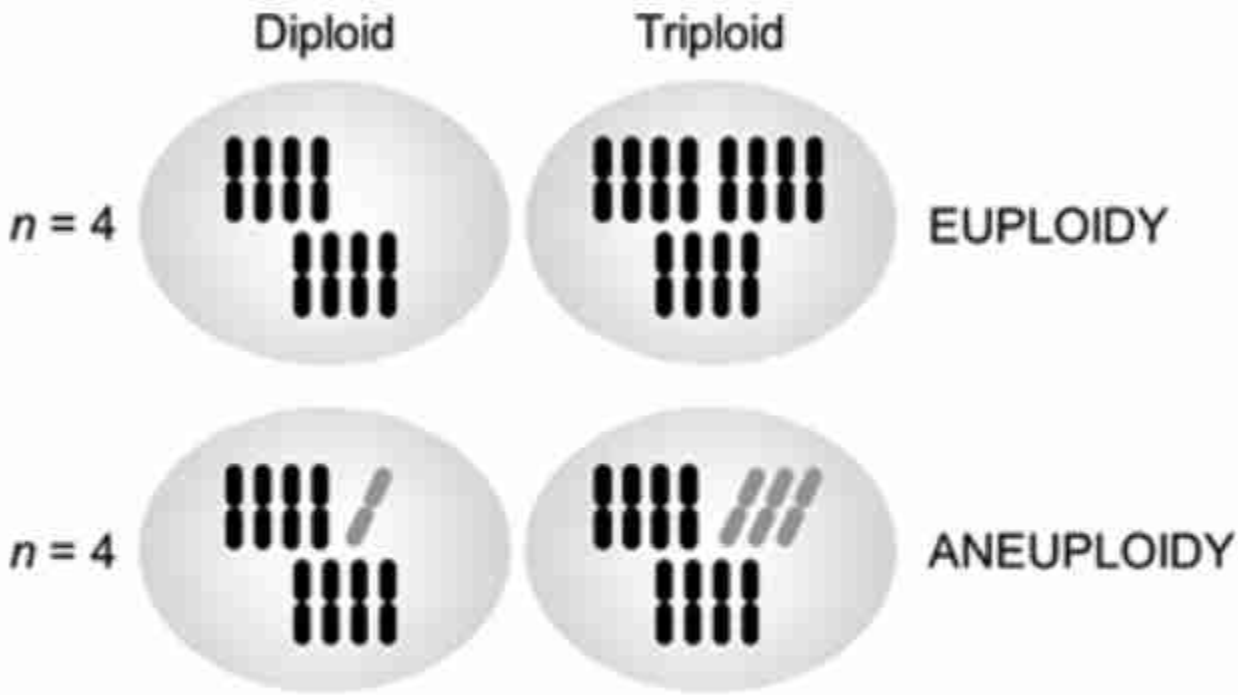


FIGURE 1: Karyogram of the baby showing ring chromosome 4.


Diploid
Triploid
n = 4
EUPLOIDY
n = 4
ANEUPLOIDY