

الفهرس

01.....المقدمة العامة

03.....الملخص

الفصل الأول عموميات

04.....I-تمهيد

04.....II- الطابع النووي

05.....III-الطفرة الوراثية

05.....IV-ظاهرة الفسيفسائي

الفصل الثاني ظاهرة الفسيفسائي في الوراثة

06.....I-تمهيد

06.....II-تعريف الفسيفساء

06.....1-لغة

06.....2-إصطلاحا

07.....3-الفسيفسائي في الوراثة

07.....أ-الفسيفسائي الجسمي

07.....ب-الفسيفسائي الجنسي

الفصل الثالث آلية حدوث ظاهرة الفسيفسائي في الوراثة

08.....	I-تمهيد
08.....	II-حدوث الطفرة أثناء تشكل الأعراس
08.....	1-تشكل الأعراس الذكرية
08.....	أ-مرحلة التكاثر
09.....	ب-مرحلة النمو
09.....	ج-مرحلة النضج
10.....	2-متى تحدث الطفرة
11.....	3-تشكل الأعراس الأنثوية
11.....	أ-مرحلة التكاثر
11.....	ب-مرحلة النمو
12.....	ج-مرحلة النضج
13.....	4-متى تحدث الطفرة
16.....	III-حدوث الطفرة أثناء الحمل في المرحلة الجنينية
16.....	1-مراحل تشكل الجنين
16.....	أ-مرحلة ما قبل التشكل الشامل
16.....	ب-مرحلة التشكل الأساسي للجنين
17.....	ج-مرحلة التشكل الثانوي
17.....	د-مرحلة التشكل النهائي

17.....2-متى تحدث الطفرة.....

الفصل الرابع أمثلة عن ظاهرة الفسيفسائي في الوراثة (المتلازمات)

19.....I-تمهيد.....

19.....II-الطفرات العددية للصبغيات.....

19.....1-التعداد المجموعي غير المكتمل Les Aneuploidies.....

19.....1-1-الزيادة في عدد الصبغيات Les trisomies.....

201-1-1-متلازمة داون Syndrome de down.....

21.....أ-نسبة حدوثها.....

21.....ب-أنواعها.....

21.....ب-1-النوع الثلاثي.....

21.....ب-2-النوع الناتج عن التصاق الكروموزومات.....

22.....ب-3-النوع الفسيفسائي.....

23.....ج-أعراضها.....

2-1-1-متلازمة إدوارد Syndrome □ Edwards

23.....d.....

23.....أ-نسبة حدوثها.....

24.....ب-أنواعها.....

24.....ب-1-النوع الثلاثي.....

24.....ب-2-النوع الناتج عن التصاق الكروموزومات.....

- 25.....ب-3 النوع الفسيفسائي.....
- 25.....ج_أعراضها.....
- 25.....1-1-3 متلازمة كلاينفلتر Syndrome de klinefelter.....
- 27.....أ-نسبة حدوثها.....
- 27.....ب-أنواعها.....
- 27.....ب-1 النوع الأول الفسيفسائي.....
- 27.....ب-2-النوع الثاني.....
- 28.....ب-3-النوع الثالث.....
- 28.....ب-4 النوع الرابع.....
- 28.....ب-5النوع الخامس.....
- 28.....ج-أعراضها.....
- 29.....1-1-4متلازمة جاكوب Syndrome de Jakob.....
- 29.....1-2-1Les monosomies النقص في عدد الصبغيات.....
- 29.....1-2-1Syndrome de Turner متلازمة ترنر.....
- 30.....أ-نسبة حدوثها.....
- 30.....ب-أنواعها.....
- 30.....ب-1 النوع الأول.....
- 31.....ب-2-النوع الثاني الفسيفسائي.....

- ب-3- النوع الثالث.....32
- ب-4- النوع الرابع.....32
- ب-5- النوع الخامس.....32
- ب-6- النوع السادس.....33
- ج- أعراضها.....33
- الفسيفسائي و خطوط بلاشكو.....33
- 2- التعداد المجموعي المكتمل Les polyploidies.....34
- الخاتمة.....36

الملخص

يمثل الطابع النووي بطاقة التعريف البيولوجية للفرد و هو ثابت في العدد و الشكل عند نفس الفرد و مختلف بين الأنواع و هو حلقة وصل بين الآباء و أبنائهم عن طريق التوارث، ككل ميزة بيولوجية يتعرض الطابع النووي إلى إختلالات تدعى الطفرات.

تصيب الطفرة الصبغي فتسمى طفرة صبغية و هي إما جسمية أو جنسية، و تصيب المورثة و تسمى طفرة جينية. من بين الطفرات نميز الطفرة العددية التي تتسبب في الزيادة أو النقصان في عدد الصبغيات عند الفرد، و ذلك لعدم حدوث انفصال الصبغيات القرينة أو كروماتيدا الصبغي أثناء عملية الانقسام الخلوي الخيطي و المنصف، حيث كلما كانت الطفرة في مراحل مبكرة من تكوين الجنين كان عدد الخلايا الطافرة كبير و العكس أو تحدث الطفرة أثناء تشكل الأعراس الأبوية.

تظهر نتائج الطفرات على شكل حالات مرضية تدعى المتلازمات، من أمثلتها ظاهرة الفسيفساء التي تدل على تغير العدد الصبغي و وجود أكثر من طابع نووي واحد عند نفس الفرد، يكون هذا التغير إما بالزيادة في حالة متلازمة داون زيادة الصبغي رقم 21 ، متلازمة إدوارد زيادة الصبغي رقم 18 ، متلازمة كلانفلتر زيادة الصبغي الجنسي X، متلازمة جاكوب زيادة الصبغي الجنسي Y، متلازمة باتو زيادة الصبغي رقم 13. أو بالنقصان في حالة متلازمة ترنر نقص الصبغي الجنسي X.

في كل هذه الحالات سبب حدوث الطفرة مازال لم يعرف بدقة، نرجو أن يكون هناك عمل مكمل لعملنا و البحث عن أسباب الطفرة.

الكلمات المفتاحية MOts clés

*الطابع النووي.

*الطفرة الوراثية العددية.

*ظاهرة الفسيفسائي.

*المتلازمة.