

جامعة بنها

كلية الزراعة

قسم الوراثة

نموذج اجابة امتحان /سيتولوجي ووراثة سيتولوجية/الفرقة الرابعة/شعبة البيوتكنولوجيا /وراثة

الفصل الدراسي الاول ٢٠١٤/٢٠١٥

أجابة السؤال الاول:

١/ الشبكة الاندوبلازمية Endoplasmic Reticulum :-

هي نظام غشائي أو أنبوي يمتد في السيتوبلازم , مكونا شكلا شبكيا بحيث يقسم السيتوبلازم إلى حجيرات وفجوات شبه مستقلة , تساعد علي الفصل بين الإنزيمات المتخصصة في أماكن تسمح لها بالنشاط الأيضي , حيث تصل إليها مواد التفاعل Substrate في سهولة ويسر , وحتى لا يحدث اختلاط بين هذه التفاعلات , مما قد يؤدي إلى تعارض في المسارات الأيضية Metabolic Pathways .

أنواع الشبكة الإندوبلازمية :-

يمكن تقسيم الشبكة الإندوبلازمية إلى نوعين حسب ارتباط الريبوسومات علي سطحها حيث تسمى في هذه الحالة الشبكة الإندوبلازمية الخشنة Rough Endoplasmic Reticulum وعندما تخول الشبكة الإندوبلازمية من الريبوسومات .. يطلق عليها الشبكة الإندوبلازمية الملساء Smooth Endoplasmic Ret .

تعتبر الشبكة الخشنة موقع بناء البروتين في الخلية , خاصة البروتينات الإفرازية والبروتينات الخاصة بأغشية الشبكة نفسها . بينما تدخل الشبكة الملساء في عدد من التفاعلات البيوكيميائية , بالإضافة إلى التحوير الكيميائي لبعض الجزيئات المنخفضة الوزن الجزيئي كما سيأتي بالتفصيل .

وظائف الشبكة الإندوبلازمية الخشنة

١. بناء البروتين :-

تعد الشبكة الإندوبلازمية الخشنة بما تحتويه من ريبوسومات المركز الرئيسي لإنتاج البروتينات الإفرازية , وبروتينات الأغشية المتكاملة والسطحية.

٢. معالجة وتعديل البروتينات :-

تقوم الشبكة الإندوبلازمية الخشنة بتحويل وتعديل بعض البروتينات الإفرازية الأولية , بحيث تساهم في تحويلها من الصورة الأولية لسلاسل متعدد الببتيد الأولية إلى الصورة المعقدة الثالثة الفعالة Tertiary , وذلك بإضافة روابط كبريتيدية . كما قد تقوم بعملية إضافة سكريات إلى البروتينات glycosylation للقيام بوظائف محددة . ويتم أيضا بعض التحليل الجزئي لسلاسل متعدد الببتيد , حتي يكون الناتج النهائي الفعال بالطول المناسب لنشاطه , كما يحدث في بعض الهرمونات , حيث يكون بادئ الهرمون أكثر طولاً من الهرمون النهائي , ويتم التخلص من الزيادة ببعض الإنزيمات المحللة .

وظائف الشبكة الإندوبلازمية الملساء :-

(١) تخليق الدهون

إن المسئولية الرئيسية للشبكة الملساء هي بناء الدهون ونقلها . بالرغم من أن الشبكة الخشنة قد تشاك في هذه الوظيفة .

(٢) بناء الكوليسترول والاسيترويدات المختلفة كما يتم تحويلها إلى الهرمونات الاستيرودية الفعالة , مثل :- البروجستيرون , والكورتيزونات بأنواعها .

(٣) إزالة السمية Detoxification :-

تتميز خلايا الكبد باحتوائها علي نسبة كبيرة من الشبكة الملساء , وهي تقوم بدور اساسي في إزالة سمية بعض الأدوية والعقاقير وغيرها من السموم الكيميائية

٢/ النيوكليوسوم Nucleosome :-

أظهرت دراسات المجهر الإلكتروني أن الألياف الكروماتينية تأخذ مظهر الخيوط ذات الخرزات String Of Beads , بحيث تمثل كل خرزة وحدة من الوحدات التركيبية الأساسية للكروماتين بنصف قطر مقداره 10nm , في حين أن الخيط الواصل بين الخرزات يكون بنصف قطر ٢ nm .

وقد أطلق علي هذه الوحدة التركيبية اسم النيوكليوسوم Nucleosome , وهو يتكون من وحدة أساسية , تسمى الحبيبة المركزية Core Particle , مع خيط د.ن.أ الرابط Linker وهستون h1 .

يحتوي كل نيوكليوسوم علي ٢٠٠ زوج من القواعد النتروجينية من د.ن.أ. ويختلف طول الخيط الرابط بين النيوكليوسومات من صفر إلي ٨٠ زوجا من القواعد بمتوسط ٤٠ زوجا . وقد يكون الدور الذي يقوم به H1 هو إحكام ربط شريط د.ن.أ. حول الاسطوانة الهستونية المكونة من ٨ وحدات من الهستونات , بمعدل زوج من كل من :- H4,H3,H2B,H2A

حبيبة اللب Core Particle :-

يتكون النيوكليوسوم من حبيبة اللب , بالإضافة إلي د.ن.أ. الرابط كما سبق القول , وتتكون حبيبة اللب بدورها من الوحدات الهستونية الثماني السابقة , ملتفا حولها من الخارج شريط من د.ن.أ. طوله حوالي ١٤٦ زوجا منالقواعد النتروجينية كما في شكل (٩-١٠) وتأخذ حبيبة اللب شكلا شبه اسطواني بنصف قطر حوالي ١١ nm , وارتفاع حوالي ٦ nm , ويلتف حولها حلزون د.ن.أ. المزدوج بمقدار ٤/٣ لفة تقريبا . وعموما يعتبر النيوكليوسوم من الناحية العملية بمثابة الوحدة التركيبية الأساسية للكروماتين .

مستويات الحلزنة في الكروموسومات (من النيوكليوسوم إلي الكروماتيد)

١. الملف اللولبي Solenoid :-

من المؤكد أن نصف قطر الليفة الكروماتينية ومقداره ٢٠ nm لا يمكن أن ينتج مرة تتابع خطي من النيوكليوسومات الفردية المتتالية , بل لأبد أنه قد تمت درجة من الحلزنة للوصول إلي هذا السمك . وقد تبين أن الليفة الكروماتينية عبارة عن تركيب دقيق , يشبه الملف اللولبي Solenoid . تلتف فيه وحدات النيوكليوسومات في اللولب علي مستويين , المستوي الأول , وفيه تصطف مجموعات من النيوكليوسومات المتلاصقة بجوار بعضها , بحيث يكون سطحها الأملس موازيا لمحور الليفة , مما يؤدي إلي زيادة سمك الليفة إلي ١٠ nm . أما المستوي الثاني فيتم فيه ترتيب النيوكليوسومات في نظام إشعاعي سداسي , حدوده السطح الخارجي من جهة , والقلب الداخلي للملف اللولبي من جهة أخرى .

٢. الملف اللولبي الفائق التحلزن Super Solenoid :-

هو تركيب مكون من ثلاثة مستويات من الحلزنة والملفات , فيبدأ من ليفة النيوكليوسومات (١٠ nm) التي تتحلزن لتكونالملف اللولبي (٣٠ nm) , ثم يحدث تحلزن إضافي فائق , لنصل إلي الملف اللولبي الفائق التحلزن بنصف قطر ٤٠٠ nm (شكل ٩-١٢) وتحتوي كل دورة من الملف الفائق التحلزن علي ١٥٠ ألف زوج من قواعد د.ن.أ. .

٣. الكروماتيد Chromatid :-

يصل نصف قطر الكروماتيد في كروموسومات الإنسان الرطبة وغير المثبتة إلى ١٤٠٠ nm , مما يشير إلى أن الملف اللولبي الفائق التحلزن , لم يكن آخر المطاف في مستويات الحلزنة والانضغاط , ولكن حدثت في الكروماتيد درجة انقباض والتفاف تعادل خمسة أضعاف الملف اللولبي الفائق تقريبا , نتيجة حلزنة إضافية , أو ميكانيكية انطباق , أو ميكانيكية انثناء معينة .

٣/ أنواع الليسوسومات :-

الليسوسومات (الأجسام الحالة) Lysosomes :-

وهي عبارة عن أجسام فجوية محددة بغشاء ومتعددة الأشكال والأحجام , وتتميز باحتوائها على عدد كبير من إنزيمات التحليل المائي , والتي قد تصل إلى أكثر من ٥٠ إنزيما , مثل :- إنزيمات التحليل المائي للكربوهيدرات , والسكريات , والدهون , والبروتينات وغيرها , والوظيفة الأساسية لليسوسومات , هي القيام بعمليات الهضم داخل الخلية Intracellular Digestion وتحتاج في نشاطها إلى وسط حامضي (PHS) .
تمر الليسوسومات بمراحل عديدة أثناء قيامها بوظائفها : لذلك تطلق عليها مصطلحات : ترتبط بكل مرحلة من هذه المراحل :-

(١) الليسوسوم الأولي Primary Lysosome :-

وهو الليسوسوم عند بدء إنتاجه في الخلية وقبل مشاركة في أي نشاط فسيولوجي بالخلية , بحيث يكون محتواه من الإنزيمات كاملا . ولم يستهلك بعد .

(٢) الليسوسوم الثانوي Secondary Lysosome :-

وهو الذي اشترك في نشاط هضمي داخل الخلية , ويمكن تقسيمه إلى نوعين الليسوسوم المختلط Heterolysosome , ويطلق عليه أيضا فجوة هاضمة Digestive Vacuole , وينتج ذلك إذا اندمج الليسوسوم الأولي مع جسم بلعمي Phagosome , مصدره من خارج الخلية ودخل إليها بعملية التخلل الداخلي , أما النوع الثاني .. فيطلق عليه الليسوسوم الذاتي Autolysosome , أو الفجوة البلعمية الذاتية AutoPhagic Vacuole عندما يندمج الليسوسوم الأولي مع مكونات الخلية الداخلية بغرض هضمها .

(٣) الأجسام المتبقية Residual Bodies :-

وهي ما يتبقى من مواد غير مهضومة داخل الغشاء الليسوسومي بعد توقف النشاط الإنزيمي . وقد تبقى هذه الأجسام لمدة طويلة داخل الخلية , مما قد يسبب بعض الأعراض المرضية , نتيجة تراكمها في الخلايا , أو قد تلفظ إلي خارج الخلية فيما يعرف بالتخلأ الخارجي .

لسؤال الثاني

١/ البلعمة Phagocytosis :-

أمكن التحقق من حدوث ظاهرة البلعمة في أنواع كثيرة من الخلايا والأنسجة . ففي الكائنات الوحيدة الخلية Protozoa مثل الأميبا تحدث البلعمة كجزء من النشاط العادي للخلية الأميبية . وفي الثدييات .. تسري الخلايا البلعمية Phagocytes مع دوران الدم والجهاز الليمفاوي في جسم الإنسان , كما تتوزع في أماكن ثابتة في كثير من الأعضاء وأنسجة الجسم . ومن أهم أنواع الخلايا البلعمية وأكثرها انتشارا الخلية البلعمية الوحيدة النواة Mononuclear Phagocyte والتي تعرف عادة بالخلية البلعمية الكبيرة Macrophage .

تنتشر الماكروفاج في جميع أنسجة وأعضاء الجسم , خاصة في الكبد , حيث يوجد أعلي تركيز من هذه الخلايا . والتي تعمل علي تخليص وتنقية الدم من المواد الغريبة التي قد تصل إلي الجهاز الدوري في أية نقطة سابقة الكبد . كما توجد هذه الخلايا في الطحال و العقد الليمفاوية وغيرها من الأنسجة حيث تقوم بعملية البلعمة لأي جسم غريب ضار بالجسم مثل :- البكتيريا , والفطريات , والبروتوزوا

مكروفاج :-

بها عدد كبير من الليسوسومات والفجوات الغذائية في مراحل مختلفة من الهضم كما يتميز الغشاء البلازمي لها بالمرونة التامة . وهناك نوع آخر من خلايا الدم البيضاء النشطة في عملية البلعمة في الثدييات . وتعرف بكراتا الدم البيضاء ذات النواة المتعددة الأشكال Polymorphonuclear leukocytes (PMN) ويطلق علي نوعي الخلايا هذه خلايا البلعمة المحترفة Professional Phagocytes نظرا لنشاطها المستمر في عمليات البلعمة .

نشاط الانجذاب الكيميائي , فإن الخلايا البلعمية تميل إلي الحركة العشوائية .

تعارف الأسطح Surface Recognition :-

في موقع دخول المادة الغريبة . يحدث اتصال مادي مع الماكروفاج , حيث تستمر عملية الاحتواء , ويتحكم في هذه المرحلة التفاعل الذي يتم بين المادة الغريبة ومواقف المستقبلات الموجودة علي سطح الخلية البلعمية . ويعد تعارف الأسطح مرحلة مهمة جدا في عملية البلعمة , حيث لا بد أن تميز الخلية هنا بين المادة الغريبة , والمواد الذاتية الخاصة بالجسم نفسه . وتوجد قوي مختلفة تنظم عملية التعارف بين الأسطح , أهمهما :- القوي الكهروستاتيكية التي تلعب دورا في بداية عملية التفاعل , حيث إنها يمكنها العمل من مسافات بعيدة نسبيا , بالمقارنة بالقوي الأخرى , ومن ناحية أخرى . فإن عوامل مثل :- قوي فان دير فالز , والتفاعل بين المواد المحبة للماء والكارهة للماء . تساهم في عملية تعارف الأسطح , ولكن علي مدي مسافات أقصر نسبيا .

دور الأجسام المضادة في البلعمة :-

تبين أنه إذا تم تحويل أسطح الخلية البلعمية (الماكروفاج مثلا) أو الجسم الغريب المستهدف .. فإن ذلك يؤثر تأثيرا كبيرا علي عملية البلعمة , فقد وجد أن المعاملة بالمواد التي تساعد علي رفع كراهية الجسم الغريب للماء , بالمقارنة بتلك الخاصة بخلايا البلعمة , أو زيادة السطح المحب للماء في خلية البلعمة بالمقارنة بالجسم الغريب تؤدي إلي زيادة معدل البلعمة .

وجد أن الأجسام المضادة AntiBodies والمتممات Complements (وهي بروتينات موجودة في سيرم الدم) تقومان بدور في هذا الشأن . وهناك نوع معين من الأجسام المضادة , التي يطلق عليها Opsinins : أي " المجهزة للطعام " تتفاعل بصفة خاصة مع البكتيريا ذات الكبسولة والمقاومة للبلعمة , وتحيط بها لترفع معدل التهامها بواسطة الخلايا البلعمية . ويتم ذلك بأن تبطن الأوبسينينات سطح البكتيريا المحب للماء بطبقة كارهة للماء , مما يؤدي إلي تغيير في سطح التفاعل بين البكتيريا و خلية البلعمة , ويحفز علي زيادة عملية الإلتهاام .

الاحتواء Engulfment :-

بمجرد أن يحدث الاتصال بين الخلية البلعمية , والجسم الغريب وتتعرف عليه .. تبدأ سلسلة من الانغمادات غير العكسية في الغشاء البلازمي , تؤدي في النهاية إلي نقل الجسم الغريب إلي الجهة الداخلية من الغشاء البلازمي , مغلفا بحويصلة من الغشاء المقلوب . وتعتمد هذه العملية علي الحركة التي تتم داخل السيتوبلازم في المراحل الأول للبلعمة , كما يعتبر تكوين الأقدام الكاذبة ميكانيكية عامة لحركة سطح الخلية , والتي تتم أثناء الحركة العادية أو أثناء البلعمة . وتصاحب هذا التغير الظاهري (المورفولوجي) تغيرات في تماسك السيتوبلازم تحت الغشاء مباشرة في المنطقة البارزة به , فيما يعرف بعملية التحويل من سول إلي جيل (Sol - Get) وتحدث لمنطقة القدم الكاذبة تغيرات تمثل تفاعل البلعمة وانحلال البلعمة للبروتينات الانقباضية في الخلية .

التركيب الدقيق للغشاء البلازمي

علي الرغم من أن محاولات عدة قد بذلت للتعرف علي التركيب الدقيق للغشاء البلازمي , إن أن هذا التركيب لم تتضح معاملة الأولية إلا في عام ١٩٣٥ . عندما أعلن دانييلي Danielli ودافسون Davson عن نموذجهما , حيث قررا أن غشاء الخلية يتكون من طبقة مركزية من الدهن الثنائي الطبقة Lipid Bilayer , والمغلقة من أعلي ومن أسفل بطبقة مستمرة من البروتينات الحبيبية ومن عيوب هذا النموذج أنه فشل في تحديد سمك طبقة الدهن المكونة للغشاء .

٢/ تركيب ومكونات جهاز جولجي :-

يختلف شكل جهاز جولجي حسب نوع الخلية , فقد يبدو في بعض الخلايا مندمجا ومحدودا , بينما يظهر في خلايا أخرى شبكيا وممتدا , وقد يمثل مكانا محددًا ومميزًا فوق قمة النواة , أو قد يحيط بها , أو يكون منتشرًا في السيتوبلازم , وقد يتراوح في العدد , من جهاز واحد إلي مئات الأجهزة في الخلية الواحدة .

ويمكن افتراض شكل نموذجي تركيبى لجهاز جولجي حيث يسمي كل كيس مفلطح بالحوصلة أو الصهريج . ويطلق أحيانا علي رصة الصفائح اسم الجسيمات الشبكية , أو الدكتيوسومات Dictyosomes وهو مصطلح يطلق علي جهاز جولجي بأكمله في الخلايا النباتية .

وتفصل بين وحدات الدكتيوسوم مسافة قدرها 20nm , ويحيط بالجسم الرئيسي (الدكتيوسوم) , ويرتبط به عدد من الحويصلات والأشكال الأنبوبية المختلفة , وقد تكون تلك التراكيب الجانبية منفصلة تماما عن الدكتيوسوم الرئيسي , ولكنها تقع في مجاله , وقد يظهر عدد من الثقوب المتخللة لجميع صفائح الدكتيوسومات .

يأخذ الدكتيوسيوم شكل رصة من الأطباق , أو الصحائف التي قد تكون مفلطحة أو عميقة نسبيا حسب نوع الخلية . ولهذه الانحناءات أهمية خاصة في وظائف الجهاز , ففي الخلايا الإفرازية مثل يكون جهاز جولجي بمثابة حلقة اتصال وظيفية مركزية في السلسلة الإفرازية كالاتي :-

الشبكة الإندوبلازمية جهاز جولجي الحويصلات الإفرازية الغشاء البلازمي

ويمثل الشكل موقع جهاز جولجي , واتجاه التفاعلات في السلسلة الإفرازية ولجهاز جولجي وجه محدب Convex متجه نحو الشبكة الإندوبلازمية الخشنة , ويطلق عليه الوجه المكون Forming Face . بينما يكون الوجه المقعر Concave والذي يسمي الوجه المطلق Maturer Face في اتجاه سطح الخلية .

٣/ نموذج روبرتسون Robertson's Model :-

استفاد روبرتسون من صور المجهر الإلكتروني للغشاء البلازمي . وأعلن عام ١٩٥٩ عن مفهومه لوحدة الغشاء Unit Membrane حيث حدد طبقة الدهن كالصفحة ثنائية الجزيئات Bimolecular , بحيث تنظم الرؤوس القطبية المحبة للماء Hydrophobic متجهة إلي الداخل نحو مركز الطبقة الدهنية تحدد سمك طبقة الدهن بحوالي ٣,٥ nm , وتحاط من أعلي ومن أسفل بطبقتين من البروتين المستمر Continuous , سمك كل منها ٢,٥ NM , مما يعطي سمكا كليا للغشاء مقداره ٧,٥ nm يعيب هذا النموذج أنه لم يأخذ في الاعتبار خواص النفاذية والنقل خلال الغشاء وإبصراره علي أن طبقة البروتين متصلة وغير مرنة .

نموذج سنجر ونيكلسون Singer And Nicolson :-

وضع هذان العالمان عام ١٩٧٢ نموذجا أسماياه نموذج الفسيفساء السائل Fluid Mosaic Model , وقد أهدا في الاعتبار علاقة تركيب الغشاء البلازمي بوظائفه مستعنيين في ذلك بالتقدم الذي تم في تقنيات دراسة تركيب ووظائف الخلية ويتلخص هذا النموذج في أن بروتينات الغشاء البلازمي من النوع الحبيبي Globular , وأنها تترد بين القطبية واللاقطبية , وتكون مغمورة كليا أو جزئيا في طبقة مركزية سائلة من الدهن الثنائي الجزيئات . وتكون جزيئات البروتين علي شكل وحدات مفترقة ومستقلة وليست علي شكل طبقة مستمرة ومتصلة , أي إن هذا النموذج يصور البروتينات كجزيئات مطورة أو سابحة في السائل الدهني , بحيث تسمح خاصيتها الحركة والتركيب الحبيبي لهذه الجزيئات بالقيام بالتفاعلات اللازمة لإتمام نقل جزيئات معينة خلال الغشاء البلازمي . وقد أدت مرونة النموذج إلي أماكن تفسير كثير من الخواص الديناميكية للغشاء , مثل :- التجزئة , والتشوه , والنمو , ويعد هذا النموذج الأكثر قبولا حتي الآن لشرح التركيب الدقيق للغشاء البلازمي .

السؤال الثالث

/١

النقل السلبي Passive Transport :-

ويعتمد علي خاصية الانتشار البسيط Simple Diffusion , حيث يتم نقل مواد غير قطبية (غير مشحونة) خلال الغشاء البلازمي من وسط أعلي تركيزا إلي وسط أقل تركيزا (أي أسفل منحدر التركيز Downhill) ولا يحتاج نقل مثل هذه المواد إلي بذل طاقة . ومن هنا جاءت تسميته بالنقل السلبي , أي الذي لا يتطلب استهلاك طاقة . وترجع قدرة الخلية علي التمييز بين الجزيئات ذات الأوزان الجزيئية المنخفضة . وتلك ذات الأوزان

العالية القطبية بحيث تسمح بمرور الأولي وتمنع مرور الثانية إلى وجود قنوات أو ثقب محبة للماء في الغشاء البلازمي , يمر خلالها الماء وبعض الأيونات الصغيرة الحجم .

النقل النشط Active Transport :-

يختص هذا النوع من النقل بحركة مرور الأيونات والمواد خلال الغشاء البلازمي ضد منحدر التركيز الكهروكيميائي " صاعدا الجبل Up Hill " مما يتطلب بالضرورة استهلاك طاقة مصدرها ATP , وذلك لمواجهة الجهد المطلوب الحركة عكس اتجاه التركيز , توجد في غشاء الخلية أنظمة متخصصة في عملية النقل النشط المقترنة باستهلاك طاقة ATP مما يؤدي إلى تراكم أيونات معينة بتركيز عال جدا علي جانب واحد من الغشاء تحت ظروف كيموفيزيائية معينة , بدلا من أن يتساوي التركيز في النهاية علي جانبي الغشاء , وسوف نستعرض بالتفصيل أحد هذه الأنظمة , وهي الخاصة بضخ أيونات الصوديوم إلى خارج الخلية , وفي الوقت نفسه ضخ أيونات البوتاسيوم إلى داخل الخلية نفسها . ويقوم إنزيم الغشاء البلازمي .

مضخة الصوديوم / البوتاسيوم / AtpPase Pump / Na^+,K^+

٢ / تتأذولف :-

يبين شكل (٤-١٤) حالة طفل مصاب بتخلف عقلي , وملامح غير طبيعية في شكل الوجه , وتشوة في قزحية العين Iris Clobome , وقد نتج ذلك عن نقص جزئي في الذراع القصير للكروموسوم رقم (٤ p-) (شكل ٥-١٤) يطلق علي هذه الحالة اسم تناذر ولف WolfSyndrome . نتج هذا الطفل عن والدين يحملان كروموسومات طبيعية , ولذلك , فإن احتمال عودة ظهور هذه الحالة في نسلهما تكون منخفضة . ومن جهة اخري نجد أنه في العائلة الميينة في شكل (٥-١٤) يحتوي جنينوم كل من الطفلين علي تكرار جزئي في (9p) , ونقص جزئي في (10p) , مما أدى إلي ظهور ملامح غير طبيعية في الوجه , وتخلف عقلي . كما تبين أن امهما طبيعية من الناحية الطبية Clinical , إلا أنها تحمل انتقالا متوازنا (١٠ : ٩)

تناذر برادار - ويلي Prader-Willi Syndrome :-

تظهر الأعراض المرضية لهذا التناذر في الأطفال الحديثي الولادة , حيث يكون الطفل ضعيف البنية , ويعاني من صعوبة شديدة في البلع . يتميز الوجه بالتقلطح , والشفة العليا غير عادية , والأعضاء التناسلية الخارجية ضامرا جدا , ومع تقدم عمر الطفل , تتحسن البنية الجسمانية , ويحدث لهم نهم شديد علي الطعام , يؤدي إلي السمنة المفرطة , وتكون الجبهة بارزة , مع ضيق الصدغين , وتأخذ الجفون شكلا لوزيا Almond , ويكون

الكف والقدم صغيرين , ويكون الفرد عادة مصابا يتخلف عقلي (الشكل ١٤-٧) يرجع السبب في ظهور هذا التناذر إلي أن حوالي ٥٠% من الأفراد المصابين تتميز بوجود نقص في الكروموسوم رقم ١٥ (عند 15q11 - 13) كما في شكل (١٤-٧)

٣/ تناذر كلينفيلتر 47,XXX Y Klinefilter Syndrome :-

يحدث في المواليد الذكور بنسبة ١ : ١٠٠٠ , وترتفع النسبة بتقدم عمر الأم عند الحمل , يزداد معدل الإصابة في الذكور العقيمة (١٠٠ / ١٠٠٠) , وفي الذكور الموجودة في مصحات التخلف العقلي (١٠ / ١٠٠٠) يمكن تشخيص أعراض الإصابة في الفرد البالغ جنسيا أثناء فحص العقم , نظرا لأن هذا التناذر يعد من أكثر أسباب ضمور الغدد التناسلية والعقم في الذكور . وتكون الخصيتان صغيرتان جدا (أقل من ٢ سم في اطول في الفرد البالغ) كم تفشل في كم تفشل في فراز المعدل الطبيعي من هرمون الذكورة (Testosterone) , حيث يؤدي ذلك إلي ضعف ظهور الصفات الجنسية الثانوية , وتضخم الثدي Gynacomastia (٤٠ %) وتكون الأطراف طويلة منذ مراحل الطفولة المبكرة , ونسبة المناطق العلوية للمناطق السفلية للجسم منخفضة بشكل غير طبيعي

٤/ تناذر بيكوث - ويدرمان Beck with - Wiedermann :-

وهو حالة مرضية ناتجة عن تكرار في منطقة صغيرة في الذراع القصير للكروموسوم رقم ١١ (11p15) , وأهم أعراضه : ضخامة اللسان Macro Glossia (٩٠ %) , وتشوه في المنطقة الامامية لجدار البطن (٩٠ %) , وزيادة غير طبيعية في الوزن عند الولادة , ووجود أخايد في شخمة الأذن , وتضخم نصفي Hemi hypertrophy (١٥ %) , كما في شكل (١٤-١٥) . وقد يحدث نقص حاد في محتوى الجسم من السكر

تناذر 47,YYY (تناذر جاكوب)

يبلغ معدل حدوث الإصابة بهذا التناذر حوالي ١ : ١٠٠ بين المواليد الذكور , ولا يبدو أن هناك علاقة بين عمر الأب عند الحمل ومعدل الإصابة . ويرتفع تكرار ظهور التناذر بين الذكور في السجون الخاصة بالأفراد ذوي التخلف العقلي (٢٠ : ١٠٠٠) , وبين الرجال المتخلفين عقليا ٣ : ١٠٠

لا توجد أعراض محددة لهذا التناذر , ولو أن معدل الذكاء منخفض بمعدل ١٠-١٥ درجة أقل من الطبيعي , كما يمكن أن يتميز الفرد المصاب بسلوك عدواني , وتعد هذه أول مرة يتم فيها الربط بين السلوك الاجتماعي والكروموسومات في الإنسان .

تتاذر تيرنر (45,XO) Turner's Syndrome

يصل معدل حدوث هذا التتاذر بين مواليد الإناث إلي ١ : ٥٠٠٠ تكون النسبة أعلى بكثير عادة عند بدء الحمل , ولكن أكثر من ٩٩% من الحالات المحتوية علي التتاذر يحدث لها إجهاض تلقائي .

تشمل الأعراض في الطفلة الحديثة الولادة , ظهور ثنيات جلدية متعددة في الرقبة . وظهور انتفاخات ليمفاوية سطحية تحت الجلد