

I – الصعوبات التي تواجهها الوراثة البشرية:

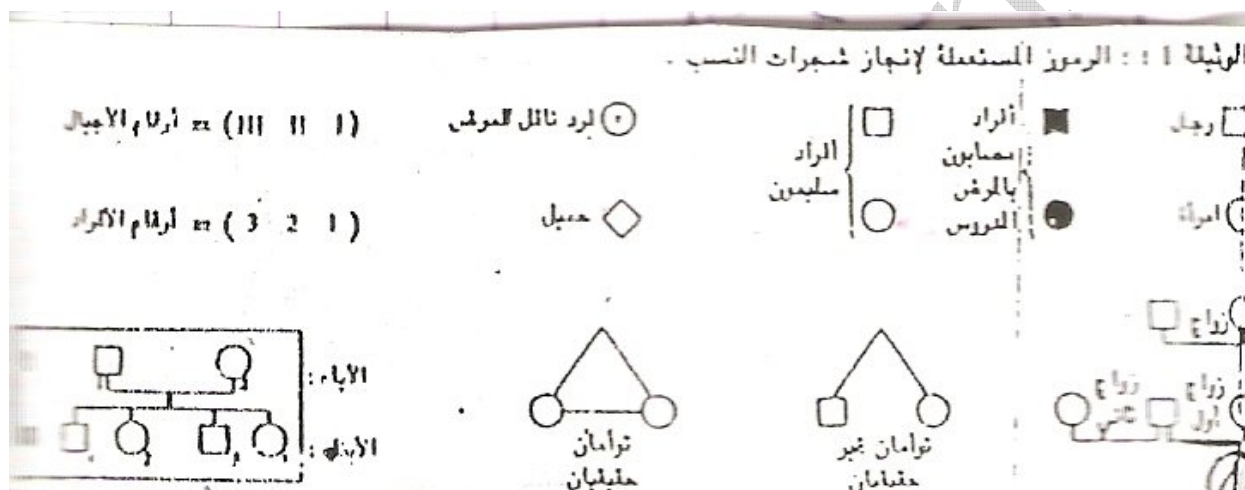
* طول عمر كل جيل وخصوبة ضعيفة.

* عدد الصبغيات المرتفع 46 صبغى ينتج عنه 2^{23} نوع من الأمشاج وبالتالي 2^{46} نوع من البيضات.

* لا يمكن القيام بتزواجات موجهة عند الإنسان لأنه ليس مادة تجريبية.
بسبب هذه الصعوبات لجأ الباحثون إلى دراسة الأمراض الوراثية والشذوذات فقط.

II – الوسائل التي يمكن من دراسة الوراثة البشرية

1- شجرة النسب *L'arbre G*



شجرة النسب : هو رسم يجمع المعطيات الخاصة بأفراد العائلة المدروسة لعدة أجيال باستعمال رموز اصطلاحية

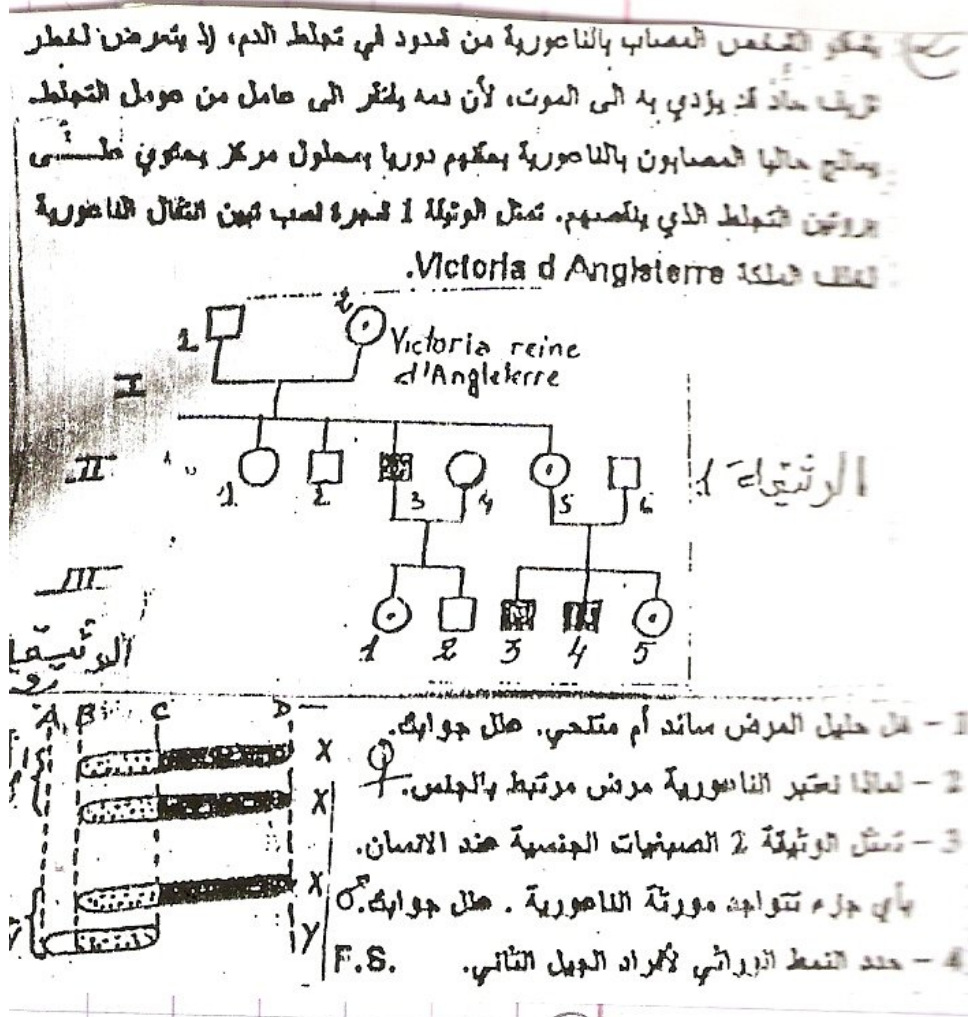
2- الخريطة الصبغية:

تمكن من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي وتشخيص التشوهات المرتبطة بتغيير في عدد أو بنية الصبغيات.

III – تحليل بعض شجرات النسب:

1- أمراض مرتبطة بالجنس:

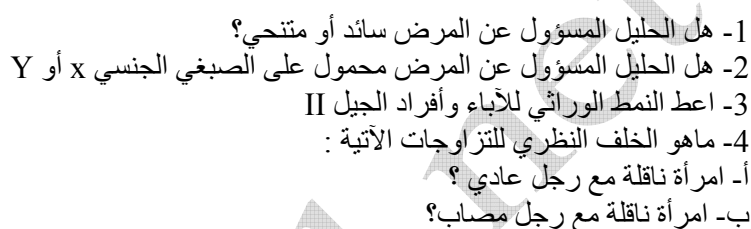
أ- مثال أ: الناعورية:



- 1- التحليل المسؤول عن المرض متنحي h نظرا لوجود أبناء مصابين مثال (II.3) منحدرين من أباء سليمين.
- 2- مرض الناصورية مرتبط بالجنس لأنه يصيب الذكور فقط إذ ليست هناك أي بنت مصابة.
- 3- إذا كان التحليل المسؤول عن الناصورية h محمول على القطعة AB من الصبغي Y فإن كل فرد يستقبل حتما المرض من أبيه الشيء الذي يتنافى مع معطيات الشجرة.
- إذا كان التحليل h محمول على القطعة BC المشترك بين الصبغيين x و y سيكون ظهور المرض متساوي بين الذكور والإناث مما يتنافى مع معطيات الشجرة، فالتحليل h إذن يتواجد بالجزء CD الخاص بالصبغي x.

أفراد الجيل II	1	2	3	4	5	6
	$x^N x^N$	$x^N y$	$x^h y$	$x^N x^N$	$x^N x^h$	$x^N y$

ب- مثال 2: الهزال العضلي:



1- التحليل المسؤول عن المرض متتحي نرمل له ب m لأن الأبوان 1 و 2 من الجيل I سليمان وأنجبا طفلا مصابا 4 من التحليل II

2- التحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي x لأنه لو كان محمولا على y لأصيب جميع الذكور.

II-8	II-7	II-6	II-5	II-4	II-3	II-2	II-1	I.2	I_1	الأفراد
$x^m y$	$x^N x^N$ أو $x^N x^m$	$x^N y$	$x^N x^m$	$x^m y$	$x^N x^m$ أو $x^N x^N$	$x^N x^m$ أو $x^N x^N$	$x^N y$	$x^N x^m$	$x^N y$	النمط الوراثي

شبكة التزاوج :

$$\frac{x^N}{Y} \times \frac{x^N}{x^m}$$

الأمشاج:

$$\frac{x^N}{x^m}$$

$$[N]_{\frac{3}{4}} 75\%$$

$$25\% \quad \frac{1}{4}[m]$$

x_{-}^N	$\frac{x_{-}^N}{x_{-}^m}$ [N]	$\frac{x_{-}^N}{x_{-}^m}$ [N]
Y_{-}	$\frac{x_{-}^N}{Y_{-}}$ [N]	$\frac{x_{-}^m}{Y_{-}}$ [N]

ب- امرأة ناقلة x رجل مصاب.

$$\frac{x_{-}^m}{Y_{-}} \times \frac{x_{-}^N}{x_{-}^m}$$

الأمشاج: $x_{-}^N x_{-}^m \times x_{-}^m Y_{-}$

$$\frac{1}{2}[N] \quad 50\%$$

$$\frac{1}{2}[m] \quad 50\%$$

φ f	x_{-}^N	x_{-}^m
x_{-}^m	$\frac{x_{-}^N}{x_{-}^m}$ [N]	$\frac{x_{-}^m}{x_{-}^m}$ [m]
Y_{-}	$\frac{x_{-}^N}{Y_{-}}$ [N]	$\frac{x_{-}^m}{Y_{-}}$ [m]

مثال 3: *

تتبع الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض وراثي نادر مرتبط بالجنس.

1- حدد هل الحليل المسؤول عن هذا المرض سائد أم متنحي. علل إجابتك.

2- هل المورثة المسؤولة عن هذا المرض محمولة على الصبغي الجنسي X أم Y علل إجابتك.

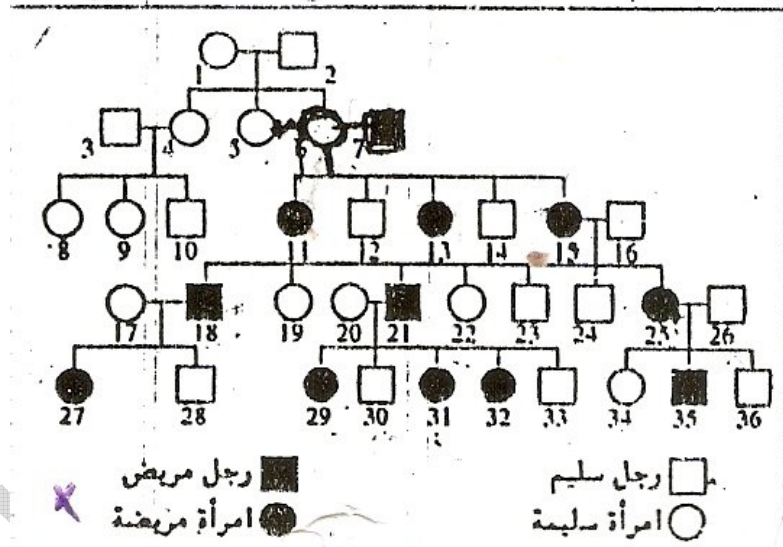
3- حدد معللا إجابتك النمط الوراثي للأم 6 وللأبن 18.

ملحوظة : استعمل A و a لتمثيل حليلي المورثة المدروسة.

أ- أنجز شبكة تزاوج المرأة 25 والرجل 26.

ب- استنتج من هذه الشبكة احتمال إيجاب ذكر مصاب بهذا المرض. بعزيم الفرد 28 الزواج من البنت 34 إلا أنهما يتخوفان من إيجاب أطفال مصابين بهذا المرض.

هل تخونهما في محله أم لا ؟ علل إجابتك.



- 1- نلاحظ أنه لا يوجد أي ابن مصاب ينحدر من أبوين سليمين إذن فالحليل المسؤول عن المرض سائد
- 2 - إذا كان الحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي Y لظهر المرض عند الذكور فقط ، الشيء الذي يتنافى مع معطيات الشجرة إذن فالحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي X .

الحليل المسؤول عن المرض السائد A و n للمتحي أي العادي.

$$3- \text{ الأم } 6: \frac{x^n}{x^n} \text{ والأبن } 18: \frac{x^A}{Y}$$

$$4- \text{ (أ) } [n] \text{ ♂ } \times [A] \text{ ♀}$$

$$\frac{x^n}{Y} \times \frac{x^A}{x^n}$$

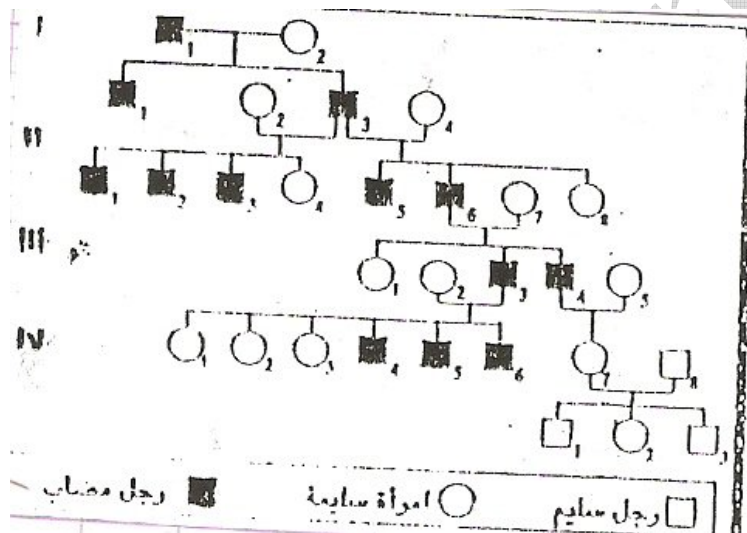
$$\text{الأمشاج : } \frac{x^A}{x^n} \times \frac{x^n}{Y}$$

شبكة التزاوج:

φ f	$\underline{x^n}$	$\underline{Y}$
$\underline{x^A}$	$\frac{x^A}{x^n}$ [A]	$\frac{x^A}{Y}$ [A]
$\underline{x^n}$	$\frac{x^n}{x^n}$ [n]	$\frac{x^n}{Y}$ [n]

ب- احتمال إنجاب ابن مصاب هو 50% من مجموع الخلف إذا كان هذا الإبن ذكر احتمال إصابته هي 50% من مجموع الذكور .
5- تخوفهما ليس في محله لأن الحليل المسؤول عن المرض سائد والفرد 28 و 34 سليمان.

(د) مثال 4: l'hypertrichose



تمثل الوثيقة التالية شجرة النسب لعائلة بعض أفرادها يعانون من شذوذ يتميز بكثافة و طول غير عادي من الأظفار "l'hypertrichose".

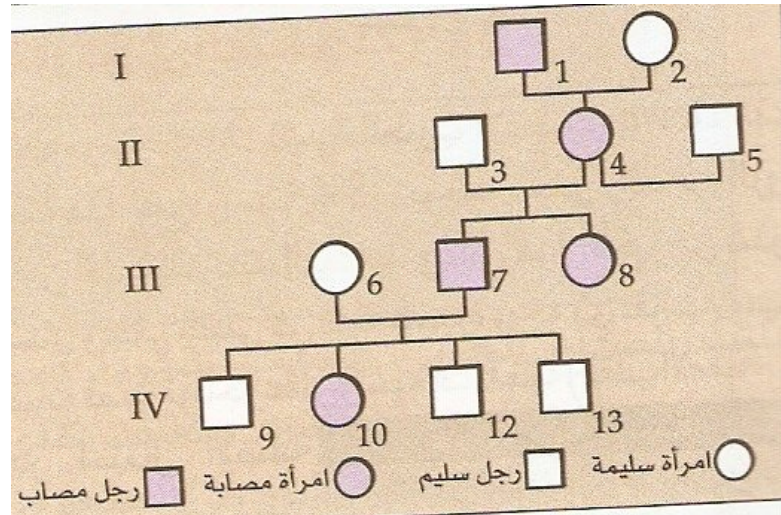
ماذا يمكنك استنتاجه بخصوص انتقال هذا الشذوذ ؟

(4)

الحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي Y لأن المرض يصيب جميع الذكور المنحدرين من أب مصاب بدون استثناء لا نتحدث في هذه الحالة عن سيادة أو تنحي.

(هـ) مثال 5

يسبب الكساح المقاوم للفيتامين D تشوها في عظام الأطراف السفلي وبالتالي الإصابة بالقزم تمثل شجرة النسب بعض أفراد عائلة مصابين بالكساح المقاوم للفيتامين D .

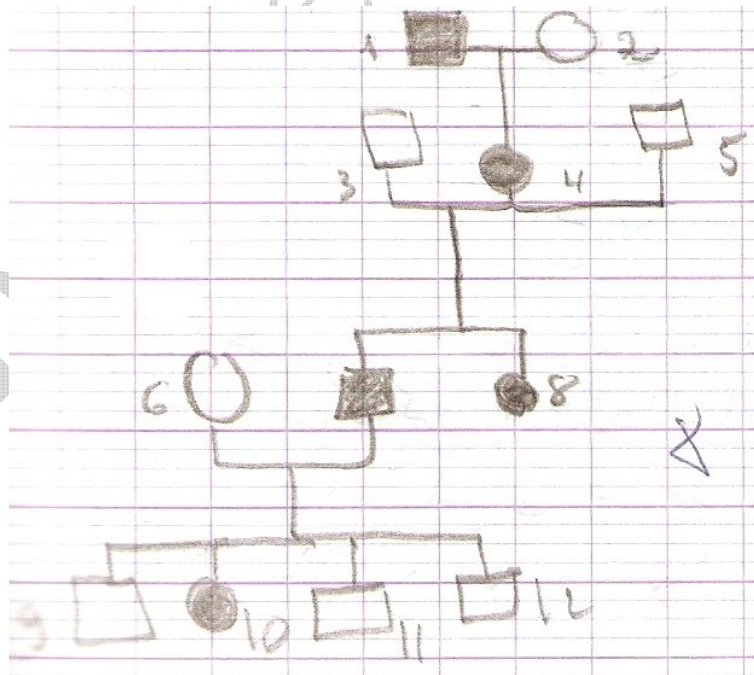


انطلاقاً من تحليلك لهذه الشجرة

- 1- بين هل التحليل المسؤول عن هذا الشذوذ سائداً أو متنحياً.
- 2- بين هل المورثة المسؤولة عن هذا الشذوذ مرتبطة بالصبغيات الجنسية أو اللاجنسية.
- 3- حدد النمط الوراثي للأب I_1 . I_2
- 4- اعط احتمال إصابة الأبناء في حالة قران رجل سليم وامرأة مصابة.

* ملحوظة:

نرمز للتحليل المسؤول عن الكساح المقاوم للفيتامين R أو r والتحليل العادي ب N أو M



- 1- التحليل المسؤول عن المرض سائد نرمز له ب R لأن الأب 3 سليم ويورث التحليل السليم لابنته 8 المصابة ، أي 8 مختلفة الاقتران ومصابة.
- 2- التحليل المسؤول عن المرض محمول عن الصبغي الجنسي x نظراً لوجود إناث مصابات.

③

④ الحالة ٤

رجل عادي ، امرأة مصابة

♀ \ ♂	X^M	Y
X^R	$\frac{XR}{X^M}$	$\frac{XR}{Y}$
X^m	$\frac{XR}{X^m}$	$\frac{XR}{Y}$

100% $\frac{XR}{X^R}$ * 50% $\frac{X^M}{Y}$ → 50%

[R] 100%

رجل عادي ، امرأة مصابة

50% $\frac{X^M}{Y}$ * 50% $\frac{XR}{X^R}$ → 50%

[R] 50% ، [m] 50%

خلاصة:

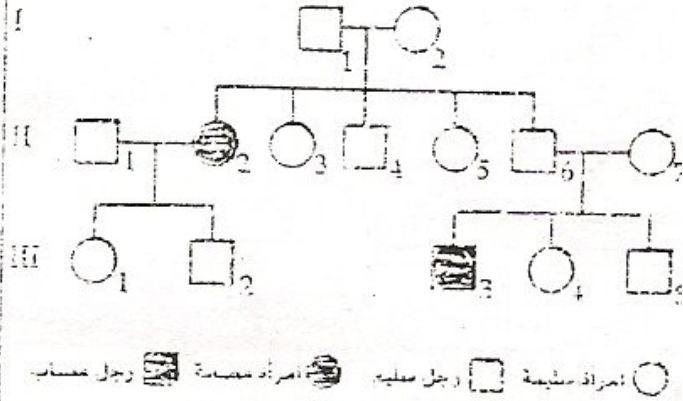
- * تظهر الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس بنسبة كبيرة على الذكور مقارنة مع الإناث.
- * إذا كان الحليل المعرض محمول على الصبغي الجنسي Y يصاب جميع الذكور المنحدرين من أب مصاب بدون استثناء ولن تصاب الإناث لأنهن لا يحملن الصبغي الجنسي Y في هذه الحالة لا تكلم عن السيادة والتتحي.
- * إذا كان الحليل الممرض محمول على الصبغي الجنسي X يصاب بعض الذكور وبعض الإناث ؛ يمكن أن يكون الحليل الممرض سائد أو متنحي بحيث:
- * إذا كان الأبوان سليمين وأنجبا طفلا مصابا فالحليل المسؤول عن المرض متنحي.
- * إذا كان الأب مصابا وأنجب بنتا سليمة فالحليل المسؤول عن المرض متنحي.
- * إذا كان الأب سليما وأنجب بنتا مصابة فالحليل المسؤول عن المرض سائد.
- * إذا كانت الأم مصابة وأنجبت ذكرا سليما فالحليل المسؤول عن المرض سائد.
- * إذا كانت الأم سليمة وأنجبت ذكرا مصابا فالحليل المسؤول عن المرض متنحي.

2- أمراض وراثية مرتبطة بصبغيات لا جنسية:

أ- مثال :

مرض La micovicidose

(ولادة واحدة من 2000 : 1/2000)،
يصيب انرتين والبكرياس ذي الإفراز
الخارجي. ومن أعراضه : عسر
في التنفس بسبب انغلاق الشعبات
الرئوية بتراكم المخاط المفرط، والالرج.
اضطرابات هضمية بسبب احتناق
القنوات الناقلة للعصارة البنكرياسية
نحو المعي الدقيق.
يمكن استعمال كرمز للتحليل M أو m.



- 1- حدد هل التحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك؟
- 2- برهن على أن التحليل المسؤول عن المرض غير محمول على صبغي جنسي؟
- 3- اعط النمط الوراثي للأفراد II_5 و II_6 و II_7
- 4- يعتزم الفرد III_3 الزواج من III_1 ويتخوفان من إنجاب خلف مصاب ماهو احتمال إصابة الخلف؟

- 1- التحليل المسؤول عن المرض متنحي لأن الإبن II_2 مصاب وينحدر من أبوين سليمين I_1 و I_2 .
- 2- لو كان التحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي Y لما أصيبت البنت II_2 ؛ لو كان التحليل الممرض محمول على الصبغي X لأصيب الذكر III_3 حيث يجب أن يرث نسخة من التحليل الممرض من أمه و Y من أبيه وهذا يتنافى مع معطيات الشجرة إذن فالمورثة المسؤولة عن المرض محمولة على صبغيات لا جنسية.
- 3-

الفرد	II_5	II_6	II_7	II_2
نمطه الوراثي	$\frac{M}{M} \text{ أو } \frac{M}{m}$	$\frac{M}{m}$	$\frac{M}{m}$	$\frac{m}{m}$

$$[M] \times [m] \text{ } \text{♀♂}$$

$$\begin{array}{c} \frac{M}{m} \cdot \frac{m}{m} \\ 50\% \underline{m} \quad \underline{M} 50\% \quad \underline{m} 100\% \end{array}$$

(ب) مثال 2: la chorée de Huntington

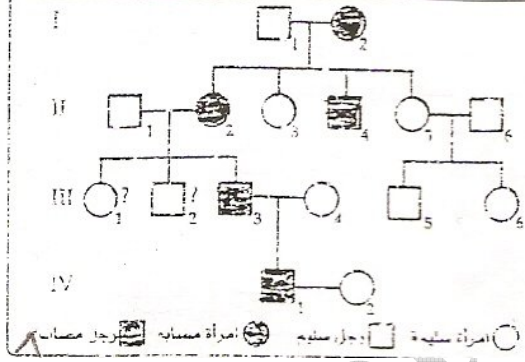
هذا المرض وراثي ومنتشر في بعض أنحاء العالم. ويظهر عند الإنسان في سن متأخرة يناهز 40 سنة. ومن أعراضه: اضطرابات التحكم في الحركات، اضطرابات عقلية تبدأ بفقدان الذاكرة لتصل إلى الجنون أو العتة (Démence).

هذه الاضطرابات ناتجة عن انحلال الخلايا العصبية في عدة مناطق من العادة الرمادية للجذع المخي والفترة والقشرة المخية. تتوضع المورثة عند المصابين بهذا المرض على الزوج من الصبغيات رقم 4.
رمز الحليل : H و h .

هذا المرض وراثي ومنتشر في بعض أنحاء العالم، ويظهر عند الإنسان في سن متأخرة يناهز 40 سنة، ومن أعراضه - اضطرابات التحكم في الحركات، اضطرابات عقلية تبدأ بمقدار الذاكرة لتصل إلى الجنون أو انمته (Démence).

هذه الاضطرابات ناتجة عن انحلال الخلايا العصبية في عدة مناطق من المادة الرمادية للجذع المخي والقشرة المخية. تتوضع المورثة عند المصابين بهذا المرض على الزوج من الصبغيات رقم 4

رمز الحليل : H أو h .



- 1- هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أو متنحي علل جوابك؟
- 2- هل يتعلق الأمر بوراثية جنسية أو لا جنسية؟
- 3- اعط النمط الوراثي للأفراد III₃ و III₄ ؟
- 4- ماهو الخلف المنتظر لقران رجل مصاب بامرأة سليمة؟

جواب :

- 1- كل فرد مصاب لا بد أن يكون أحد أبويه مصابا إذ لا يوجد فرد مصاب منحدر من أبوين سليمين إذن فالحليل المسؤول عن المرض سائد ونرمز له ب H بينما الحليل العادي متنحي نرمز له ب h .
- 2- الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصبغي Y لوجود إناث مصابات وغير مرتبط أيضا ب X نظرا لكون الأب III₃ مصاب وأنجب بنتا سليمة IV₂ وأيضا الأم III₄ سليمة وأنجبت ذكرا مصابا IV₁ إذن يتعلق الأمر بمورثة محمولة على صبغي لا جنسي.

الفرد	III ₃	III ₄
نمطه الوراثي	$\frac{H}{h}$	$\frac{h}{h}$

الحالة 2 :

$[h] \cdot [H] \text{ } \text{♀} \text{ } \text{♂}$

$\frac{h}{h} \cdot \frac{H}{h}$

$\frac{h}{h} \cdot \frac{H}{h}$

الأمشاج :

$$100\% \frac{h}{h} \times \frac{h}{50\%} \frac{H}{50\%}$$

♀	$\frac{H}{h}$	$\frac{h}{h}$
$\frac{h}{h}$	$\frac{H}{h}$	$\frac{h}{h}$

50%50% $[h] \cdot [H] \text{ } \text{♀} \text{ } \text{♂}$

الحالة 2:

$[h] \cdot [H] \text{ } \text{♀} \text{ } \text{♂}$

$$\frac{h}{h} \cdot \frac{H}{H} = 100\% \cdot \frac{h}{H} \cdot \frac{H}{H} = 100\% \frac{h}{H}$$

$\frac{h}{h}$	$\frac{H}{H}$
$\frac{h}{h}$	$\frac{H}{H}$

خلاصة :

في حالة مرض وراثي مرتبط بصبغي لا جنسي متحي يكون الفرد المصاب متشابه الاقتران بالنسبة للتحليل الممرض ويكون الأفراد مختلفي الاقتران بمظهر خارجي سليم.
في حالة قران فردين مختلفي الاقتران: احتمال إنجاب طفل مصاب 25% واحتمال إنجاب طفل سليم هو 75% .
* في حالة مرض وراثي مرتبط بصبغي لا جنسي وبحليل سائد يكون مختلفو الاقتران مصابين لكون التحليل الممرض سائد في حالة زواج فردين أحدهما مصاب . احتمال إنجاب طفل مصاب هو 50% .

IV دراسة الشذوذات الصبغية :

الشذوذ الصبغي هو كل تغير في الخريطة الصبغية ناتج عن زيادة أو نقصان في عدد الصبغيات أو عن تغير في بنية الصبغيات.

1- الشذوذ المرتبط بعدد الصبغيات :

أ- زيادة صبغي لا جنسي :

نلاحظ من خلال مقارنة الخريطين الصبغيتين أن هناك زيادة نسخة من الصبغي 21 عند البنت المصابة فتصبح الصيغة الصبغية :

$$2n+1=45A+xy$$

47

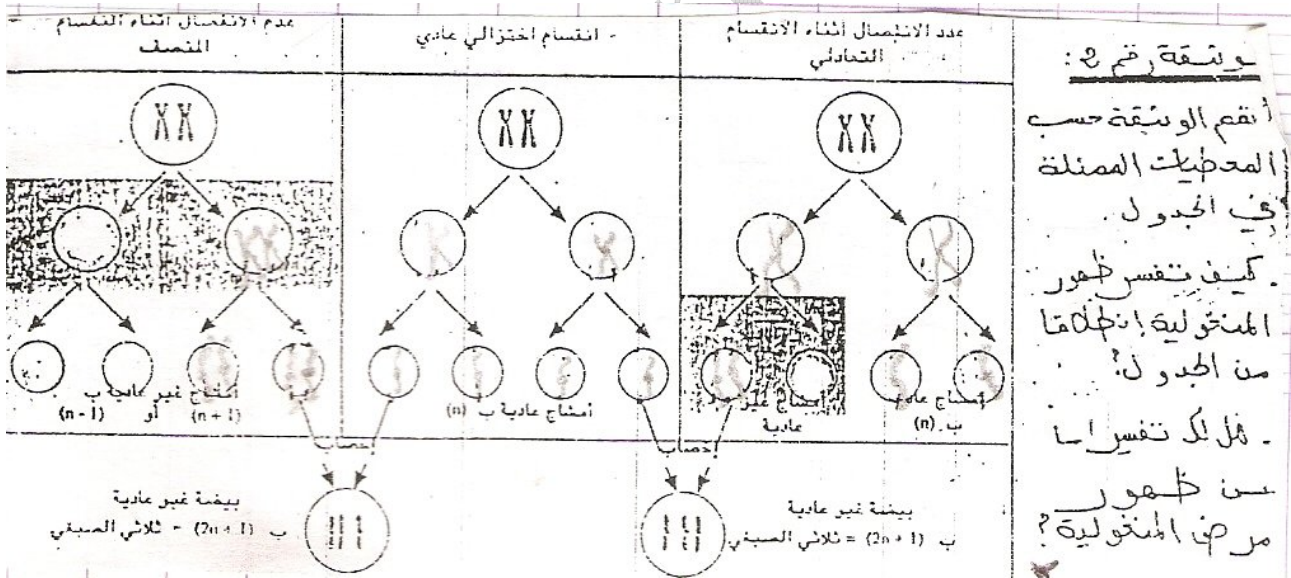
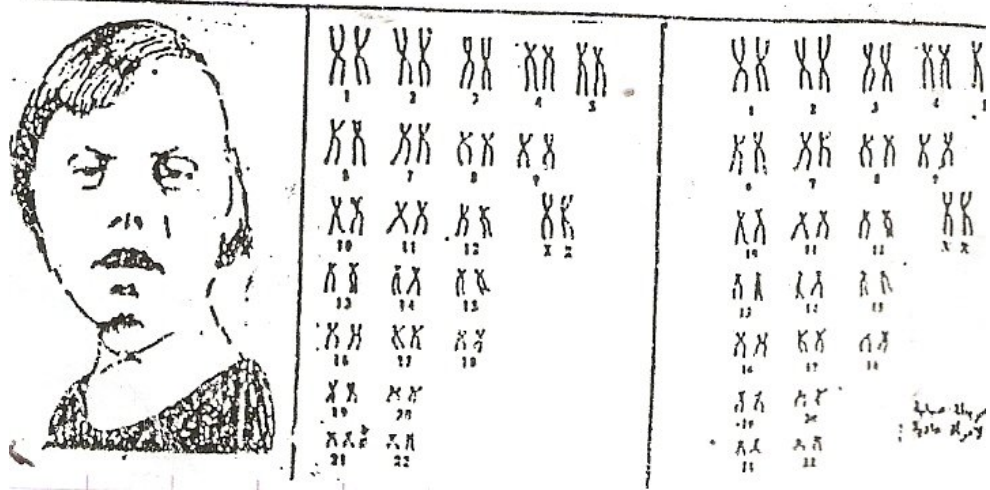
صيغة صبغية لولد مصاب:

$$2n+1=45A+xy$$

يزداد احتمال إنجاب أطفال منغوليين عندما يتعدى سن الأم 36 سنة.

مرض DOWN أو المنغولية ، يعاني المصابون من شذوذ جسدي و عقلي، لهم وجه ذو تكاميم مميزة ، يدين لهما أصابع قصيرة مع وجود طية وحيدة عرضية ، تأخر عقلي و تشوهات داخلية. تمثل الوثيقة التالية بنت مصابة بهذا المرض و خريطة الصبغية على اليسار، على اليمين خريطة صبغية لامرأة عادية.

1 - ما هي المعلومات التي يمكن استخراجها من مقارنة الخريظتين الصبغيتين.

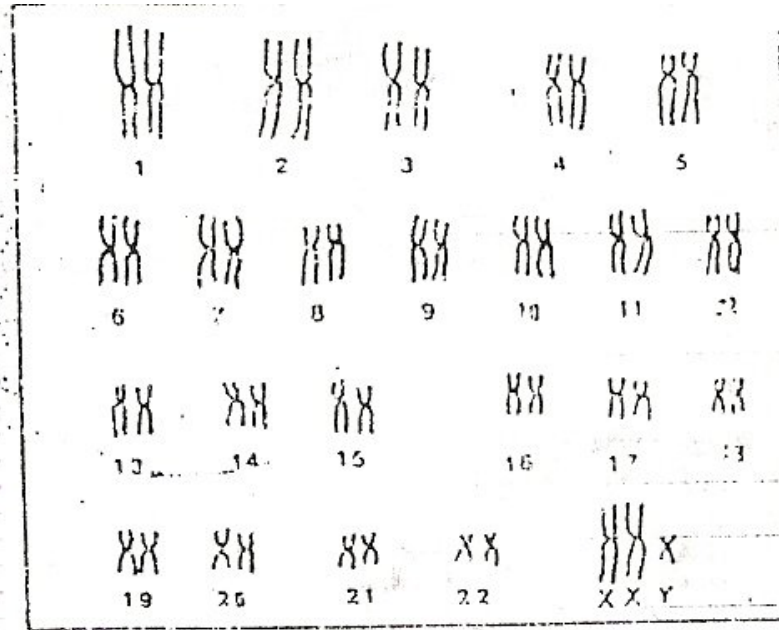


ب- زيادة صبغي جنسي:

* مرض klive felter:

من خلال ملاحظة الخريطة الصبغية لطفل مصاب هناك زيادة نسخة من الصبغي الجنسي x حيث يصبح الزوج الجنسي 23 مكوناً من xxy وبالتالي تصبح الصبغة الصبغية للولد المصاب .

$$2n+1 = 44A + xxy = 47$$



عزيتة صبغية لطف وحباب برون. *Chlamydomonas reinhardtii*

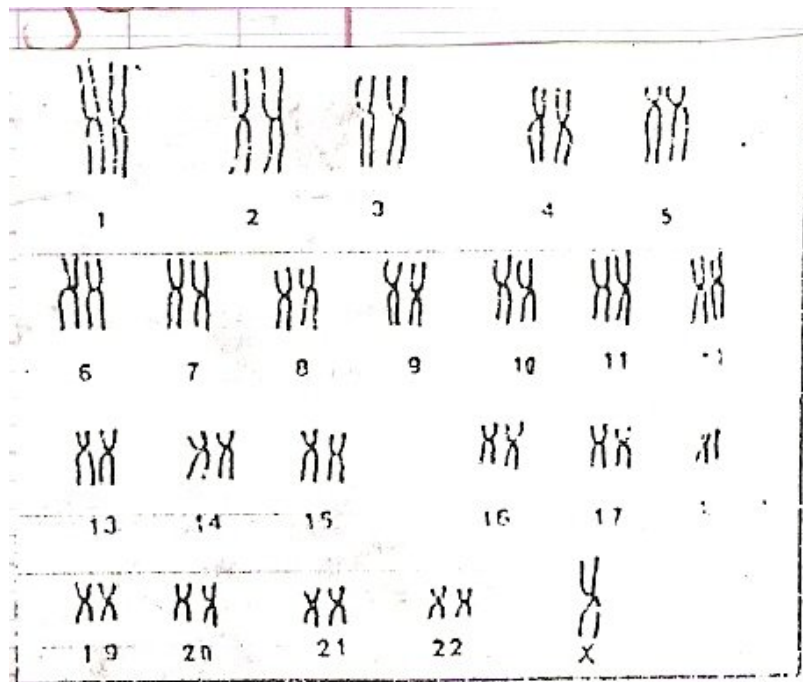
الونقة رقم 4 :

أعز، هذا المرض اجتماع الصفات الخبيثة (طول القامة و
و (انقسام الوركين وشو خفيف للتذيين) والد
إذا انتقم الحيتان منيرتان كما أن المني يكون
خائفا من كاه. من خلال الونقة أو حسب
لسبب هذا المرض ؟

ج- نقصان صبغي جنسي :

مثال مرض **turner**

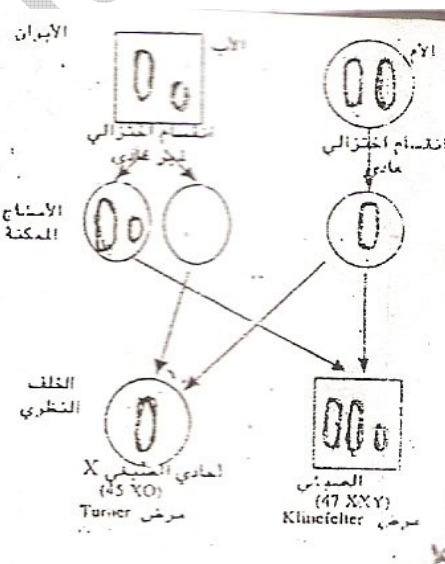
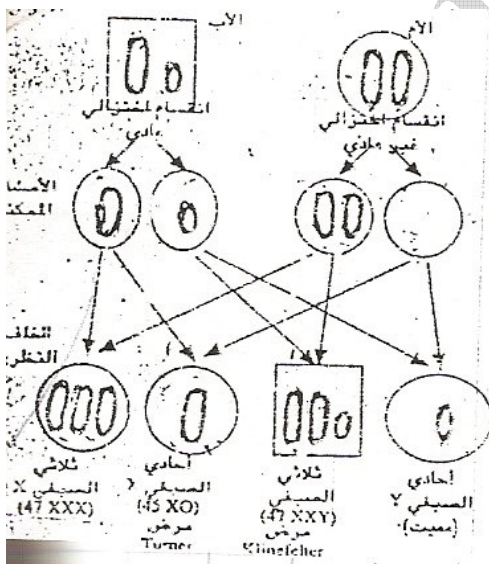
يتبين من خلال تحليل الخريطة الصبغية لبنت مصابة بمرض **turner** نقصان في الصبغي الجنسي x على مستوى الزوج 23. فتصبح الصيغة الصبغية للبنت المصابة $2n-1=44A+x=45$



خريطة لمدينة لبيد، حابة بمرق. Turner

الوثقة رقم 3

ر. د. Turner يجب التمسك ومنه ان
حركات القامة والعقم وعدم بقول الممكات
الجنسية الثانوية. ما هو سبب هذا المرض؟

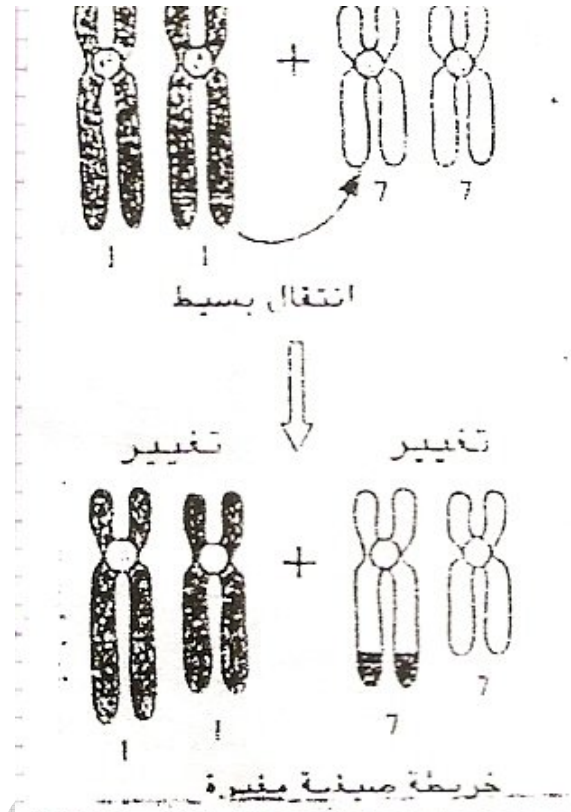


لوشقة رقم 5:
 أتمم الوشقة حسب
 مدطانتها، مع تلوين
 ديفينات xx الاله
 بالزرق او صفيت
 لثب x بالاحمر
 y بالاحمر
 كيف تغس ثغور
 برن Turner و مرند
 K Pine filter حسب
 اللوشقة جانت؟

2- الشذوذات المرتبطة بالبنية:

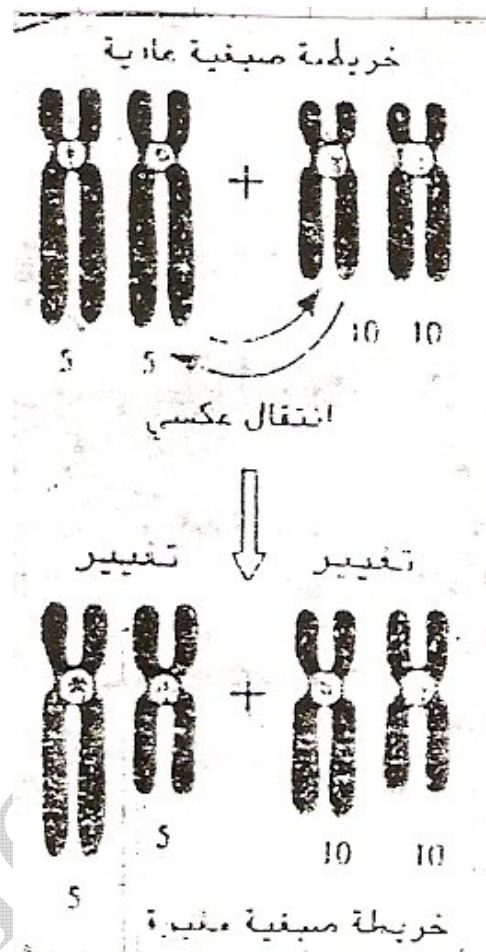
أ- الانتقال الصبغي :

هو انتقال صبغيات أو قطع منها و التحامها بصبغيات أخرى غير متماثلة.



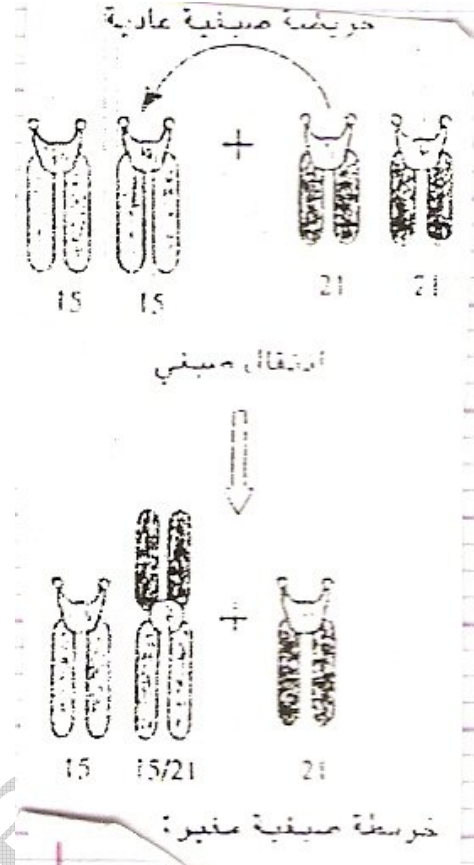
* انتقال صبغي بسيط متوازن:

هو انتقال جزء من صبغي وارتباطه بصبغي آخر غير متماثل ويبقى الخبر الوراثي كاملا والشخص سليم لكنه ناقل.



* انتقال صبغي عكسي متوازن :

هو تبادل قطع من الصبغيات بين صبغيات غير متماثلة ويبقى الخبر الوراثي كاملا والشخص سليم لكنه ناقل.



* انتقال صبغي:

هو انتقال صبغي بأكمله وارتباطه بصبغي آخر ويبقى الخبر الوراثي كاملاً والشخص ناقلاً.

ب- ضياع قطع من الصبغيات:

الوأنفة رقم 6: خريطة صبغية لمرضى ضياع القطعة.

في هذه الحالة لدينا خلل عقلي حاد وعدة

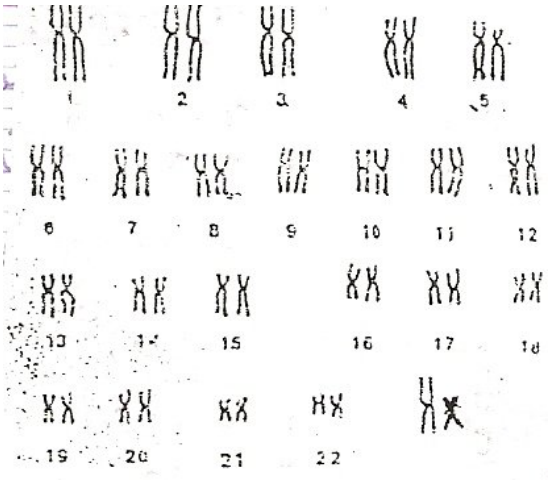
تشوهات جسدية، ومن بينها تلك

التي نعلم الخنجرية، بحيث يجد الطفل المصاب

صوتاً يشبه مواء القطعة.

- حلل الوأنفة، ماذا نستنتج

حول سبب المرض؟



في هذه الحالة يضيع جزء من أحد الصبغيات ينتج عنه ضياع مجموعة من المورثات مثال: ضياع جزء من الصبغي 5 يسبب تشوهات جسدية عند المولود الذي يصدر صوتاً يشبه مواء القط. لهذا يسمى المرض بمواء القط.

V إمكانية تشخيص الشذوذات الصبغية والأمراض الوراثية قبل الولادة:

الرصد الحميلي:

يمكن حاليا الكشف مبكرا عن الشذوذات عند الجنين بواسطة التشخيص قبل ولادته الذي يعتمد على عدة وسائل من بينها:

- * معاينة الجنين بواسطة تسجيل الموجات فوق صوتية.
- * اقتطاع عينات من الأنسجة الحميلية قصد تحليلها كالخزعة الجنينية أو نأخذ عينة من دم الحميل أو اتباع زغابات من دم المشيمة للحصول على خلايا جنينية يتم تحليلها
- * استعمال تقنية الرصد الجنيني :
- يجب إنجاز هذا التشخيص في الحالات الآتية:**
- * إذا كان أحد السلف به شذوذ صبغي.
- * إذا سبق للأبوين أن أنجبا طفلا مصابا بشذوذ صبغي.
- * إذا كان عمر الأم يتجاوز 36 سنة.

Achamel.net