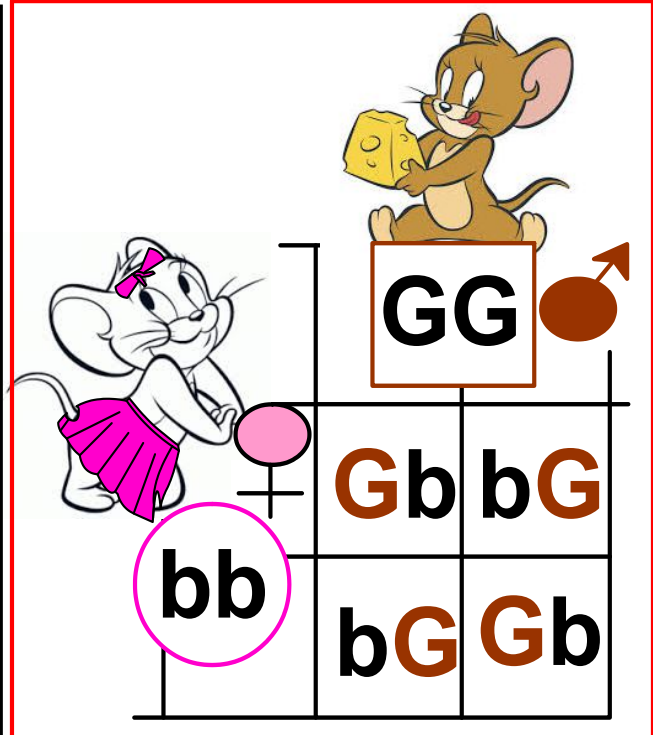
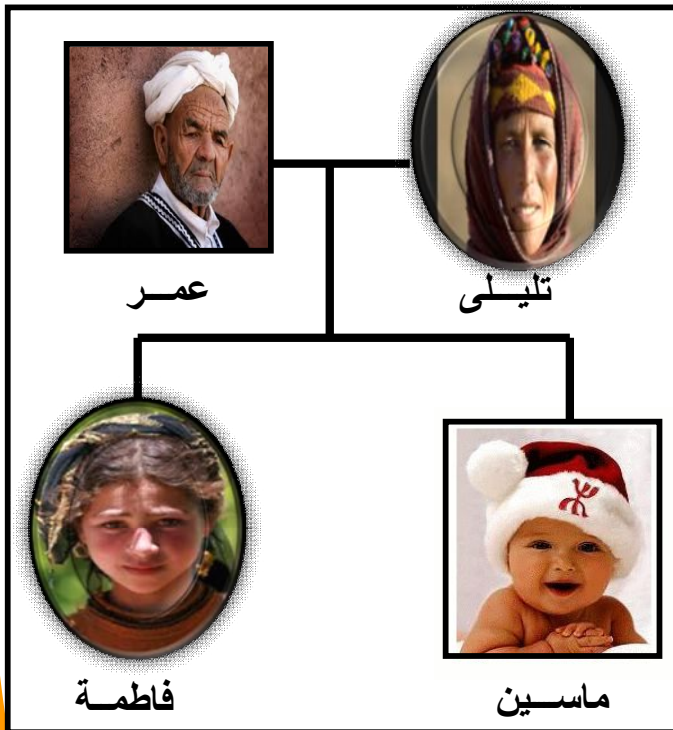


عنوان الوحدة: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي علم الوراثة البشرية

مستوى السنة الثانية بكالوريا شعبة العلوم الرياضية "أ"



اقتراح: الأستاذة خديجة زكريط

السنة الدراسية: 2016/2015

**البرنامج الخاص بتدريس مادة علوم الحياة والأرض.
السنة الثانية علوم تجريبية - مسلك علوم الحياة والأرض
والسنة الثانية علوم رياضية "أ"**

عنوان الوحدة: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي، علم الوراثة البشرية.

الحصص	المكتسبات القبليّة
	الثانية الإعدادية: التوالد عند الكائنات الحية وانتقال الصفات الوراثية عند الإنسان الجذع المشترك العلمي: التوالد عند النباتات.
10 ساعات	<p>✳️ نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي.....</p> <ul style="list-style-type: none"> - دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في تخطيط الحليلات وفي الحفاظ على ثبات عدد الصبغيات عند نفس النوع من جيل لآخر. - دور الصبغيات في نقل الخبر الوراثي من خلية إلى أخرى. ◆ مراحل الانقسام الاختزالي. ◆ ملاحظة خرائط صبغية لأنواع ثنائية الصيغة الصبغية. ◆ دورات النمو.
10 ساعات	<p>✳️ القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.....</p> <ul style="list-style-type: none"> - انتقال زوج من الحليلات وتأويله الصبغي. ◆ المورثة غير مرتبطة بالجنس (السيادة التامة، تساوي السيادة، المورثة المميّنة). ◆ لمورثة مرتبطة بالجنس. - انتقال زوجين من الحليلات وتأويله الصبغي (مورثتان مستقلتان، مورثتان مرتبطتان). - أهمية ظاهرة العبور في تنوع الأجيال ووضع الخريطة العاميلة.
09 ساعات	<p>✳️ علم الوراثة البشرية:.....</p> <ul style="list-style-type: none"> - شجرات النسب والخرائط الصبغية. ◆ أمراض وراثية غير مرتبطة بالصبغيات الجنسية. ◆ أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات الجنسية - الشذوذ الصبغي وعواقبه - إمكانية تشخيص الشذوذ الصبغي قبل الولادة وأهميته.
30 دقيقة	في بداية معالجة الوحدة.
60 دقيقة	في منتصف الوحدة.
90 دقيقة	عند نهاية الوحدة.
120 دقيقة	عند نهاية معالجة الوحدة وينبغي أن يشمل مكونات الوحدة.
34 ساعة	التقويم القبلي التقويم التكويني + الدعم التقويم الإجمالي
	المجموع

الفهرس

الصفحة	العنوان
3	تقديم عام للوحدة
4	الفصل الأول: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي والقوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية
17	الفصل الثاني: القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.
18	♦ المحور الأول: منهجية دراسة الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية.
19	♦ المحور الثاني: القوانين الإحصائية لانتقال زوج من الحليلات: الهجونة الأحادية.
32	♦ المحور الثالث: القوانين الإحصائية لانتقال زوجين من الحليلات: الهجونة الثنائية.
43	♦ حصيلة القوانين الإحصائية
48	الفصل الثالث: علم الوراثة البشرية

تقديم عام للوحدة

خلافا للتوالد اللاجنسي الذي يضمن نقل الخبر الوراثي بشكل مطابق للأصل بفضل الانقسام غير المباشر، فإن التوالد الجنسي (تعاقب الأجيال)، يحدث تغيرات في الصفات من جيل لآخر، حيث يرث الأبناء بعضا من صفات احد الأبوين بدون تغيير، يخلط بين صفات أخرى للأم والأب ويخفي صفات ثالثة. يهتم علم الوراثة بدراسة انتقال الصفات الوراثية خلال التوالد الجنسي:

- ❁ فكيف يتم نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي؟
- ❁ كيف نفسر ظهور تغيرات في الصفات الوراثية من السلف إلى الخلف؟
- ❁ كيف يؤمن التوالد الجنسي ثبات عدد الصبغيات من جيل لآخر علما أن هذا العدد يميز النوع؟
- ❁ ما هي المنهجية المتبعة في دراسة الوراثة؟
- ❁ ما هي القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية؟
- ❁ كيف تتم دراسة الوراثة عند الإنسان؟

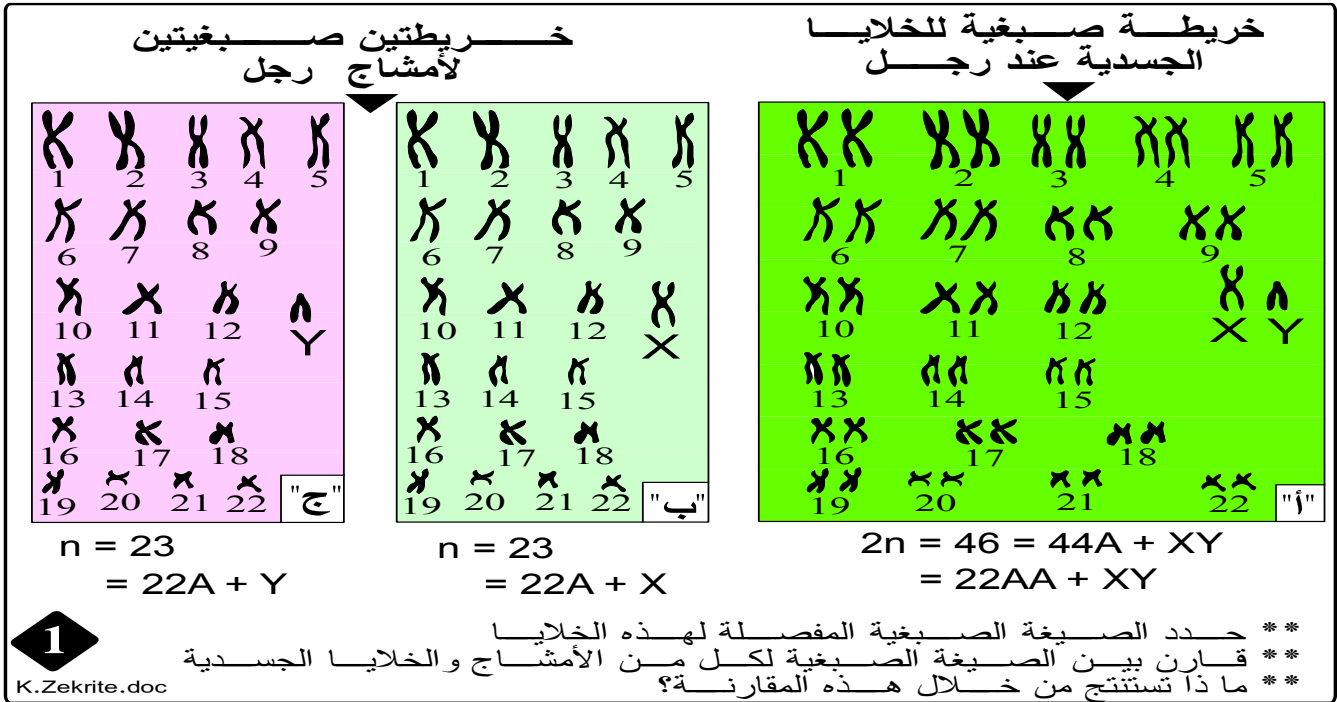


الفصل الأول

نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

مفهوم التوالد الجنسي I.

- التوالد La reproduction هو وظيفة تمكن الكائنات الحية من نقل الحياة من الآباء إلى الأبناء.
- يتطلب التوالد الجنسي وجود فردين من جنس مختلف ويتميز بحدثين هامين:
 - تشكل الأمشاج les gamètes.
 - الإخصاب = التحام مشيج ذكري (♂) بمشيج أنثوي (♀)، ينتج عن هذا الالتحام خلية تسمى البيضة.
- تصدر الكائنات الحية الثنائية الصيغة الصبغية (مثل الإنسان) عن انقسامات غير مباشرة للبيضة، إذن فهذه الأخيرة ثنائية الصيغة الصبغية (2n).
- تحتوي البيضة على (2n) صبغي، وقد نتجت عن التحام خليتين: مشيج ♂ ومشيج ♀، إذن فلأمشاج أحادية الصيغة الصبغية (n)، وقد أكدت قراءة الخرائط الصبغية ذلك (الوثيقة 1).



- تحتوي خلايا الكائن الحي الثنائي الصيغة الصبغية على 2n صبغي، هذا الأخير ينتج أمشاجاً أحادية الصيغة الصبغية n، يلزم أن نسلم إذن أن الخلايا الأم للأمشاج تخضع إلى اختزال صبغي، يختزل خلاله عدد صبغياتها بالنصف (من 2n إلى n)، نسمي هذه الظاهرة ب **الانقسام الاختزالي** la méiose.

- فما ميزات هذا الانقسام؟
- ما هي أهمية الانقسام الاختزالي والإخصاب (حدثا التوالد الجنسي) وما علاقتهما بانتقال الصفات الوراثية؟

II الانقسام الاختزالي

✳ تخضع للانقسام الاختزالي فقط الخلايا الوراثية = الخلايا الجنسية (الخلايا الأم للأمشاج) دون الخلايا الجسدية.

- ✳ توجد الخلايا الجنسية في الأعضاء الجنسية:
- في الخصية عند ذكور الحيوانات وفي المبيض عند إناثها.
- في الأعضاء التناسلية للزهرة عند النباتات الزهرية.

1 - مراحل الانقسام الاختزالي

يشمل الانقسام الاختزالي انقسامين متتاليين:

- انقسام منصف = انقسام I Division réductioennelle.
 - انقسام تعادلي = انقسام II Division équationnelle.
- (انظر المراحل في الوثيقة 2 الصفحة الموالية)

ملحوظات:

✓ خلال الطور الانفصالي الأول تنفصل الصبغيات المماثلة عن بعضها، وضمنيا الصبغيات الجنسية وبذلك:

- ينتج الرجل نوعين من الأمشاج:

+ حيوانات منوية تضم الصبغي الجنسي X $(n = 22A + X)$

+ حيوانات منوية تضم الصبغي الجنسي Y $(n = 22A + Y)$

- تنتج المرأة نوعا واحدا من الأمشاج $(n = 22A + X)$

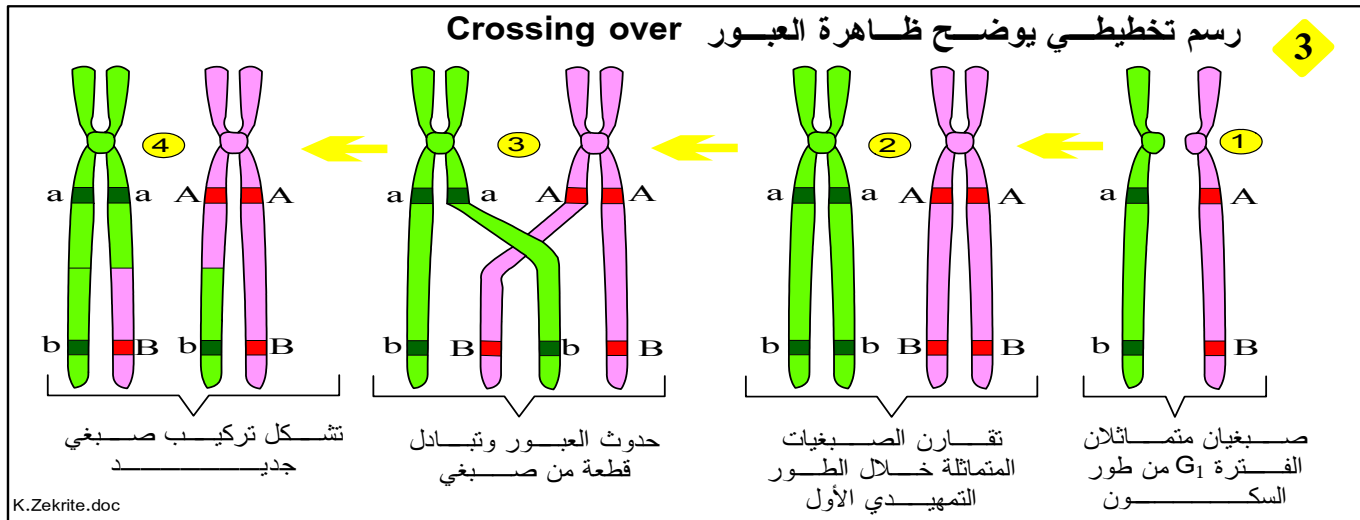
- نقول أن المرأة متشابهة الأمشاج Homogamétique وأن الرجل متغاير الأمشاج

Hétérogamétique

✓ تتقارن (تتقارب إلى درجة التشابك) الصبغيات المماثلة خلال الطور التمهيدي الأول، مما

يسهل تبادل قطع بينها: تسمى هذه الظاهرة بالعبور = Enjambement = Crossing over =

ينجم عنه تركيب صبغي جديد. انظر الوثيقة 3

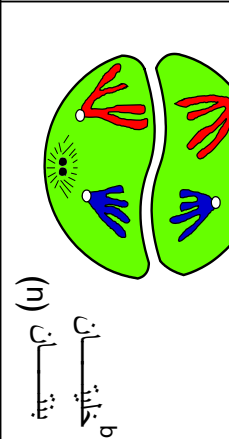
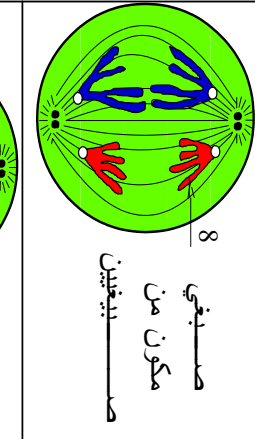
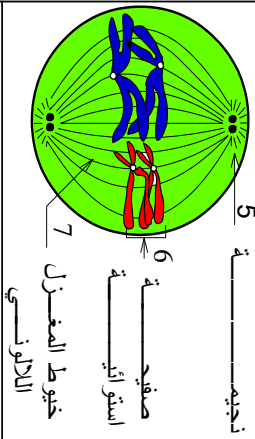
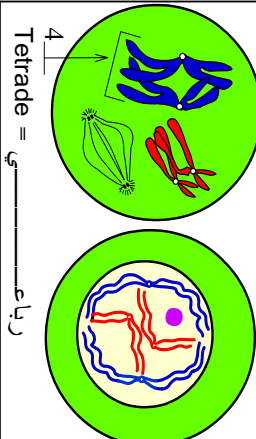
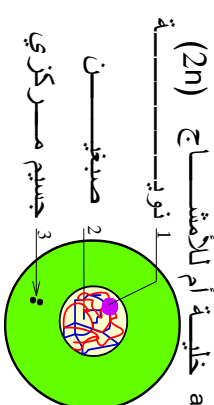


Etapes DE LA MEIOSE

<p>يبتدئ مباحثمرة بعد الطور النهائي الأول. - انشطار النخيمية و بداية تشكل المغزل اللاالوني في كل خلية من الخلايا من البنتي.</p>	<p>يبتدئ مباحثمرة بعد الطور النهائي الأول. - انشطار النخيمية و بداية تشكل المغزل اللاالوني في كل خلية من الخلايا من البنتي.</p>	<p>يبتدئ مباحثمرة بعد الطور النهائي الأول. - انشطار النخيمية و بداية تشكل المغزل اللاالوني في كل خلية من الخلايا من البنتي.</p>	<p>يبتدئ مباحثمرة بعد الطور النهائي الأول. - انشطار النخيمية و بداية تشكل المغزل اللاالوني في كل خلية من الخلايا من البنتي.</p>	<p>يبتدئ مباحثمرة بعد الطور النهائي الأول. - انشطار النخيمية و بداية تشكل المغزل اللاالوني في كل خلية من الخلايا من البنتي.</p>
<p>تتجمع الصبغيات المشكلة وسط صبغيين وسط الخلية مشكلة الصفيحة الاستوائية</p>	<p>الطور الاستوائي</p>	<p>الطور الاستوائي</p>	<p>الطور الاستوائي</p>	<p>تتجمع الصبغيات المشكلة وسط صبغيين وسط الخلية مشكلة الصفيحة الاستوائية</p>
<p>ينشط الجزيء المركزي فينصل الصبغيات المتماثلان عن بعضهما ويهاجر كل منهما في منحنيين متعاكسين نحو القطب الأقرب</p>	<p>الطور الانفصالي</p>	<p>الطور الانفصالي</p>	<p>الطور الانفصالي</p>	<p>ينشط الجزيء المركزي فينصل الصبغيات المتماثلان عن بعضهما ويهاجر كل منهما في منحنيين متعاكسين نحو القطب الأقرب</p>
<p>بذلك يتجمع في كل قطب n صبغي، حيث يتشكل كل صبغي من صبغي واحد.</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>بذلك يتجمع في كل قطب n صبغي، حيث يتشكل كل صبغي من صبغي واحد.</p>
<p>تتكس كل مجموعة من الصبغيات في قطبي الخلية ثم تحاط بنشأة ثوري وتظهر الثويث داخل كل ثوة. يحدث انقسام السيتوبلازم و بذلك نحصل على أربع خلايا أحادية الصيغة الصبغية (n).</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>الطور النهائي</p>	<p>تتكس كل مجموعة من الصبغيات في قطبي الخلية ثم تحاط بنشأة ثوري وتظهر الثويث داخل كل ثوة. يحدث انقسام السيتوبلازم و بذلك نحصل على أربع خلايا أحادية الصيغة الصبغية (n).</p>

مراحل الانقسام الاختزالي

K Zekrite.doc



يبتشكل كل صبغي من صبغيين متماثلين متصلين على مستوى الجزيء المركزي. تتقارن الصبغيات المتماثلة فتعطي رباعيات.

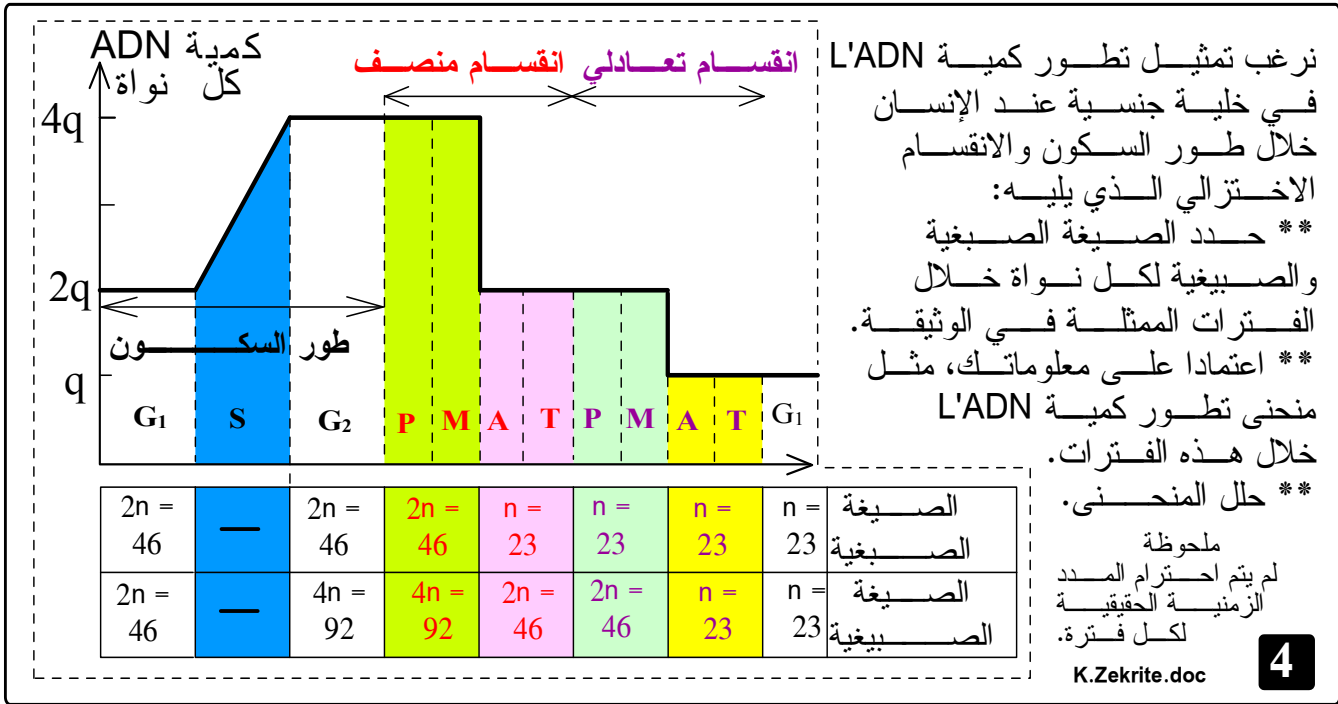
تتموضع الرباعيات في المنطقة الاستوائية للخلية. يتوجه الجزيئات المركزيان للرباعي نحو أحد قطبي الخلية في منحنيين متعاكسين.

تتفصل الصبغيات المتماثلة دون انشطار الجزيء المركزي بذلك يهاجر نحو كل قطب n صبغي فقط.

تتصل الصبغيات إلى القطبين ويحدث انقسام السيتوبلازم. نحصل على خليتين بنتيين أحادي الصيغة الصبغية (n).

تتصل الصبغيات إلى القطبين ويحدث انقسام السيتوبلازم. نحصل على خليتين بنتيين أحادي الصيغة الصبغية (n).

2 - تطور كمية L'ADN خلال الانقسام الاختزالي

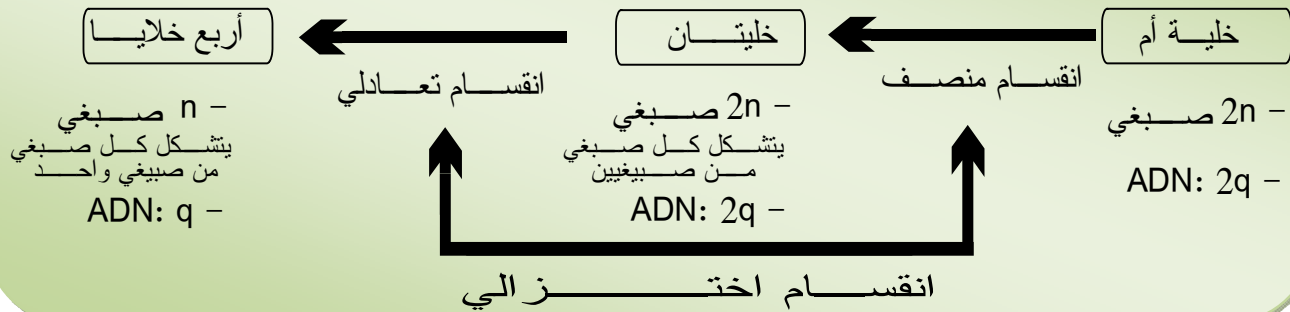


تحليل المنحني:

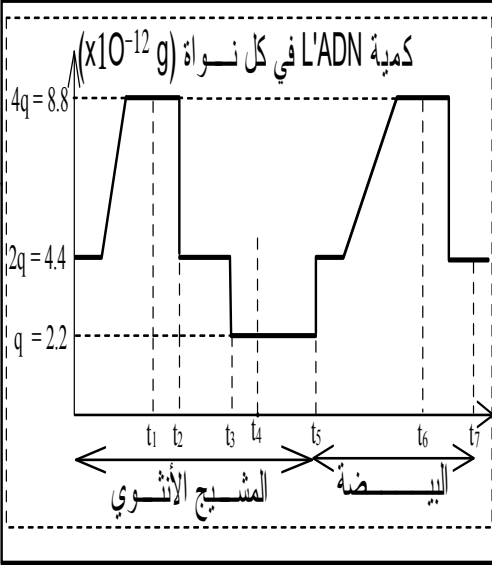
- تتضمن مرحلة السكون الفترات الكلاسيكية الثلاث المدرجة سابقا خلال الانقسام غير المباشر: خلال الفترة S تتضاعف كمية L'ADN فتمر من 2q إلى 4q.
- يؤدي الطور الانفصالي من الانقسام المنصف إلى تناقص كمية L'ADN بالنصف (من 4q إلى 2q)، حيث تتشكل خليتان بنتان، تحتوي كل منهما على كمية 2q من L'ADN.
- يؤدي الطور الانفصالي من الانقسام التعادلي إلى تناقص كمية L'ADN بالنصف (من 2q إلى q)، حيث تتشكل 4 خلايا بنات، تحتوي كل منها على كمية q من L'ADN.

3 - خلاصة

يتم الاختزال الصبغي خلال الطور الانفصالي من الانقسام المنصف، حيث لا يحدث تشقق الجزيء المركزي، لكن انفصال الصبغيات المتماثلة.



تمرين تطبيقي:



تمرين تطبيقي 4: تبيين الوثيقة جانبه تطور كمية L'ADN انطلاقاً من إحدى مراحل تشكل المشيج الأنثوي إلى مرحلة الانقسام الأول للبيضة.

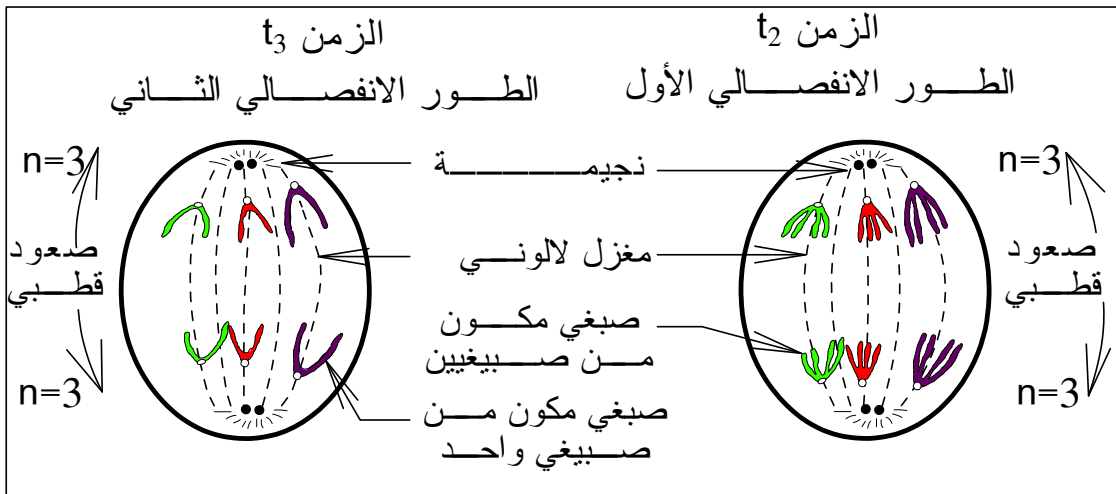
- 1- سم الظاهرة التي تمت بين t_1 و t_4 ، في الزمن t_5 وبين t_6 و t_7 .
- 2- حدد فترة الدورة الخلوية الموافقة للزمن t_2 ، للزمن t_3 .
- 3- أنجز رسماً تخطيطياً لخلية حيوانية في كل من الزمنين t_2 و t_3 .
معتبراً $2n=6$.

أجوبة:

- 1 - بين الزمنين t_1 و t_4 ، نسجل نقصان كمية L'ADN بالنصف مرتين متتاليتين (من $4q \leftarrow 2q$)، حيث اختزلت كمية L'ADN بالنصف، إذن يتعلق الأمر بانقسام اختزالي.
- في الزمن t_5 تضاعفت كمية L'ADN بشكل مفاجئ، كما تم الانتقال من المشيج الأنثوي إلى البيضة، يتعلق الأمر إذن بظاهرة الإخصاب: التحام نواة ذكرية (q) بنواة أنثوية (q).
- بين الزمنين t_6 و t_7 : حدث أول انقسام غير مباشر للبيضة.

- 2- الزمن t_2 يناسب الطور الانفصالي الأول.
- الزمن t_3 يناسب الطور الانفصالي الثاني.

- 3- رسم تخطيطي لخلية حيوانية خلال الزمنين t_2 و t_3 .



III أهمية الانقسام الاختزالي والإخصاب

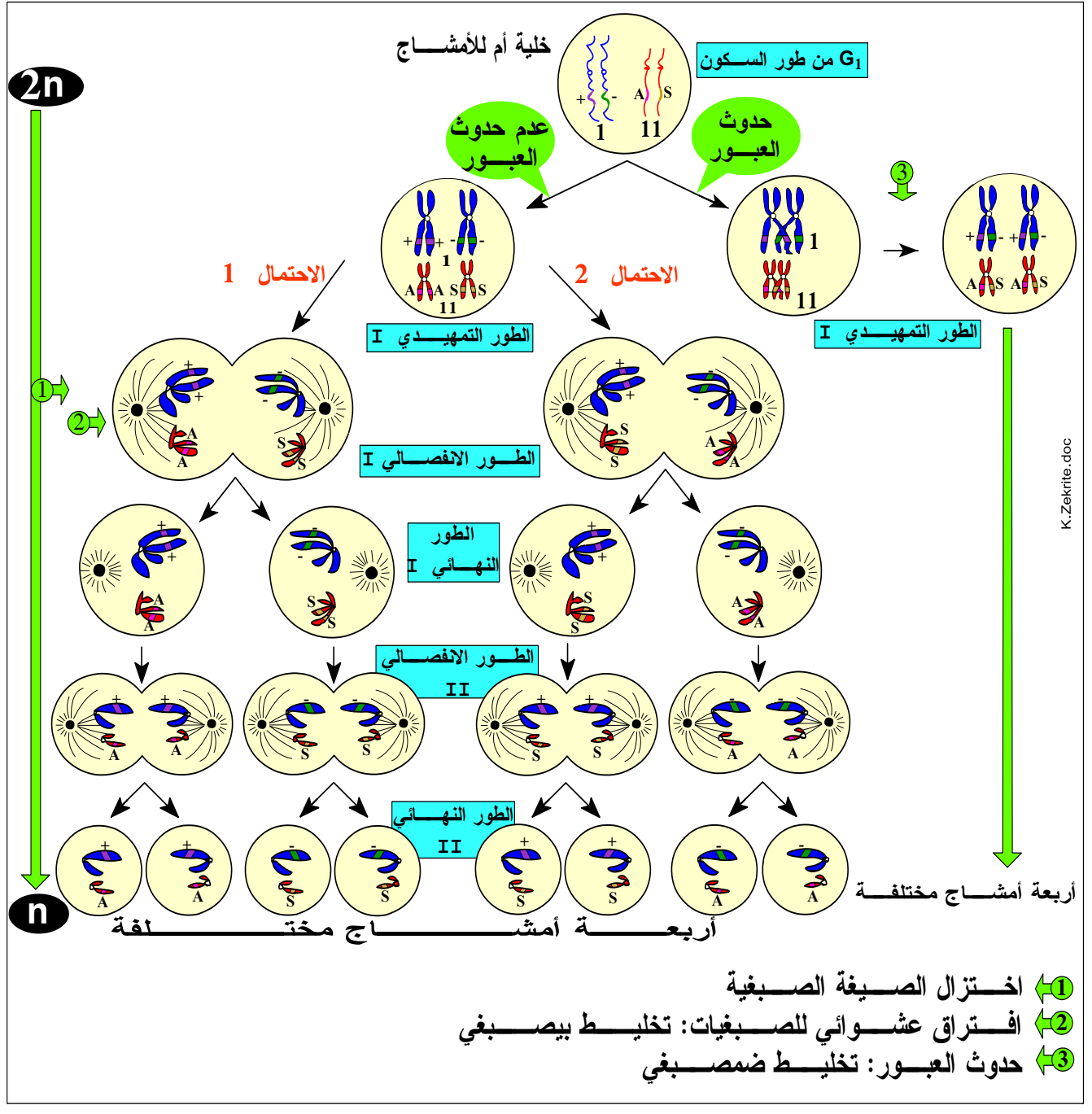
1 - أهمية الانقسام الاختزالي

أ - تمرين (الوثيقة 5)

لنتتبع مصير الزوج الصبغي رقم 1 (الحامل للمورثة المتحكممة في عامل الريزوس Rh) والزوج رقم 11 (الحامل للمورثة المتحكممة في إنتاج الخضاب الدموي) خلال الانقسام الاختزالي، سنفترض أن هذه الخلية الأم للأمشاج تحمل حليلين مختلفين بالنسبة لمورثة Rh (Rh^+ , Rh^-) وحليلين مختلفين بالنسبة لمورثة الخضاب الدموي (HB_s , HB_A). لنرمز إلى RH^+ ب (+) وإلى Rh^- ب (-) ولنرمز إلى HB_A ب A وإلى HB_s ب S.

5

استخرج من خلال هذه الوثيقة دور الإنقسام الاختزالي.



K.Zekrite.doc

ب- حصيلة

يضمن الانقسام الاختزالي:

- ✱ المرور من الصيغة الصبغية الثنائية ($2n$) إلى الصيغة الصبغية الأحادية (n).
- ✱ **التخليط البيصبغي**: تتوزع الصبغيات المتماثلة بشكل عشوائي خلال الطور الانفصالي الأول، مما يعطي عدة تآليفات من الحليلات خلال انفصالها: إنه التخليط البيصبغي

La ségrégation inter chromosomique

- ✱ **التخليط الضمصبغي**: عندما تحدث ظاهرة العبور، يتم تبادل قطع بين الصبغيين المتماثلين، فينجم عن ذلك تخليط الحليلات الأبوية على مستوى نفس الصبغي، نتكلم عن التخليط الضمصبغي لأنه يمس الصبغيات في تركيبها **la ségrégation Intra chromosomique**.

- ✱ **افتراق حليلي** المورثة الواحدة، وبذلك فكل مشيج (خلية ب n) يحتوي على حليل واحد لكل مورثة.

- ✱ ينتج على إثر التخليط البيصبغي والتخليط الضمصبغي **تخليط الحليلات وتنوع الأمشاج المشكلة**.

ملحوظة: في حالة الإنسان، حيث ($2n=46 = 2.23$)، يمكن أن ينتج كل فرد $2^{23} = 8.10^6$ (8 ملايين) تركيبية مختلفة من الأمشاج، وهذا دون مراعاة ظاهرة العبور.

2 - أهمية الإخصاب

أ - تمرين (الوثيقة 6)

الوثيقة 6:

↔ نعتبر خلية أم للأمشاج الأنثوية تحتوي على (X_1, X_2) و (A_1, A_2) $2n=4$.

↔ نعتبر خلية أم للأمشاج الذكرية تحتوي على (X_1, Y) و (A'_1, A'_2) $2n=4$.

لنفترض عدم حدوث العبور خلال الانقسام الاختزالي:

✱ اعط أنواع الأمشاج المحتمل تشكلها انطلاقاً من هذه الخلايا الأم للأمشاج (اكتف بذكر الصيغ الصبغية على جدول).

✱ اعط أنواع البيضات المحتمل تشكلها انطلاقاً من إخصاب مختلف هذه الأمشاج (اكتف بذكر الصيغ الصبغية على الجدول السابق).

✱ في حالة الإنسان، حيث $2n=4$ ، كم هو عدد البيضات المخصبة المحتمل تشكله؟

✱ ما هي نتائج هذا التنوع الكبير في عدد البيضات المحتمل تشكله.

✱ استخرج من خلال هذا التمرين أهمية ظاهرة الإخصاب.

* جدول يلخص أنواع الأمشاج وأنواع البيضات المحتمل تشكلها: * البيضات الناتجة

♀ الأمشاج ♂	$n = 2$ $= A'_1 + X'_1$	$n = 2$ $= A'_2 + X'_1$	$n = 2$ $= A'_1 + Y$	$n = 2$ $= A'_2 + Y$
$n = 2$ $= A_1 + X_1$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_1) + (X_1, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_2) + (X_1, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_1) + (X_1, Y)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_2) + (X_1, Y)$
$n = 2$ $= A_1 + X_2$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_1) + (X_2, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_2) + (X_2, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_1) + (X_2, Y)$	* $2n = 4$ $= (A_1, A'_2) + (X_2, Y)$
$n = 2$ $= A_2 + X_1$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_1) + (X_1, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_2) + (X_1, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_1) + (X_1, Y)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_2) + (X_1, Y)$
$n = 2$ $= A_2 + X_2$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_1) + (X_2, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_2) + (X_2, X'_1)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_1) + (X_2, Y)$	* $2n = 4$ $= (A_2, A'_2) + (X_2, Y)$

* في حالة الإنسان حيث $2n=46$ ، يمكن الحصول على:

$$7.10^{13} = 2^{23} \times 2^{23}$$

↑ ↑
عدد أمشاج الأم عدد أمشاج الأب

* إن إمكانية تشكيل بيضات متنوعة (من حيث أصناف الحليلات) من طرف زوج واحد (أم وأب)، يبرر اختلاف الصفات الوراثية الذي نسجله بين الإخوة والأخوات.

ب- حصيلة

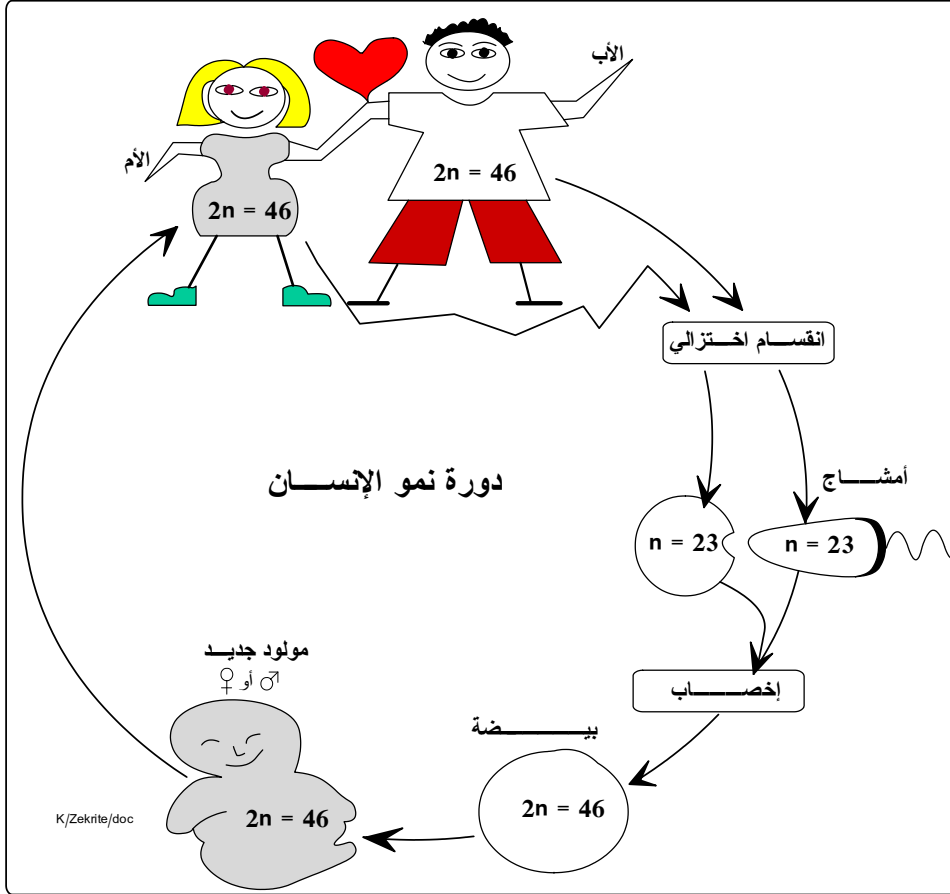
يضمن الإخصاب عند الكائنات الثنائية الصبغية الصبغية:

* المرور من الصيغة الصبغية الأحادية (n) إلى الصيغة الصبغية الثنائية ($2n$).

* يجتمع المشيج الذكري بالمشيج الأنثوي، مما يؤدي إلى تكوين بيضة حاملة لحليلات من أصل أبوي وأخرى من أصل أمومي: يجتمع حليلا المورثة الواحدة بعدما افترقا خلال الانقسام الاختزالي.

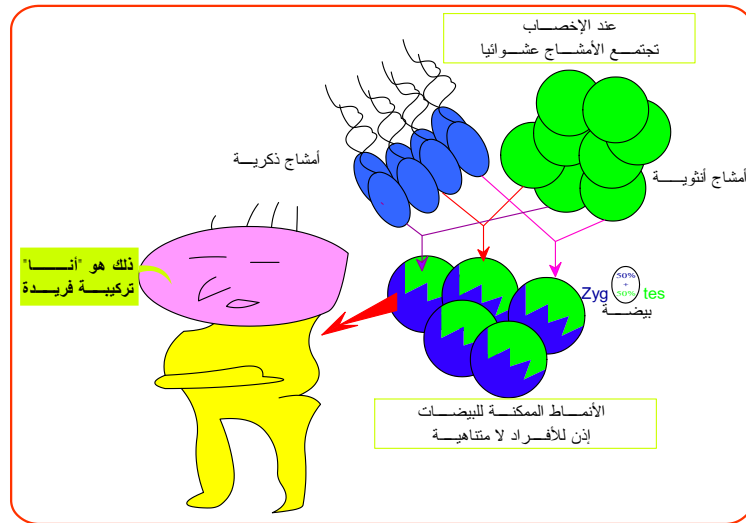
* تجتمع الأمشاج الذكرية والأنثوية بالصدفة (عشوائيا)، فتختلط الصبغيات عشوائيا، مما يزيد من تخطيط الحليلات، وبذلك تتشكل بيضات متنوعة من حيث التركيب الوراثي، وهذا ما يفسر التنوع الهائل في مظاهر الأفراد.

3 - أهمية تتالي الانقسام الاختزالي والاصحاب



* إن تتالي ظاهرتي الانقسام الاختزالي والإخصاب خلال التوالد الجنسي، تفضي إلى تشكل بيضة: نقطة انطلاق كائن حي جديد من نفس النوع وله نفس عدد صبغيات أبويه.

* يشكل تعاقب ظاهرتي الانقسام الاختزالي والإخصاب ما نسمي بـ دورة نمو الكائن الحي.



IV دورات النمو والدورات الصبغية

1 - تعريف

* تطابق دورة النمو Cycle de développement مخلف المراحل التي تحدث انطلاقا من البيضة وصولا إلى البيضة عند الجيل الموالي.

* موازاة مع دورة النمو وضمنها تحدث دورة أخرى تهتم الصبغيات إنها الدورة الصبغية Cycle chromosomique والتي تتميز ب:

- طور أحادي الصيغة الصبغية: يمتد من الانقسام الاختزالي إلى الإخصاب الموالي.

- طور ثنائي الصيغة الصبغية: يمتد من الإخصاب إلى الانقسام الاختزالي الموالي.

* تختلف المواقع النسبية للإخصاب والانقسام الاختزالي في دورة النمو، حسب الأنواع الحيوانية أو النباتية، الشيء الذي يخلق اختلافا في أهمية الطورين (n) و (2n) في الدورة الصبغية، وهكذا نميز 3 أنواع من الدورات:

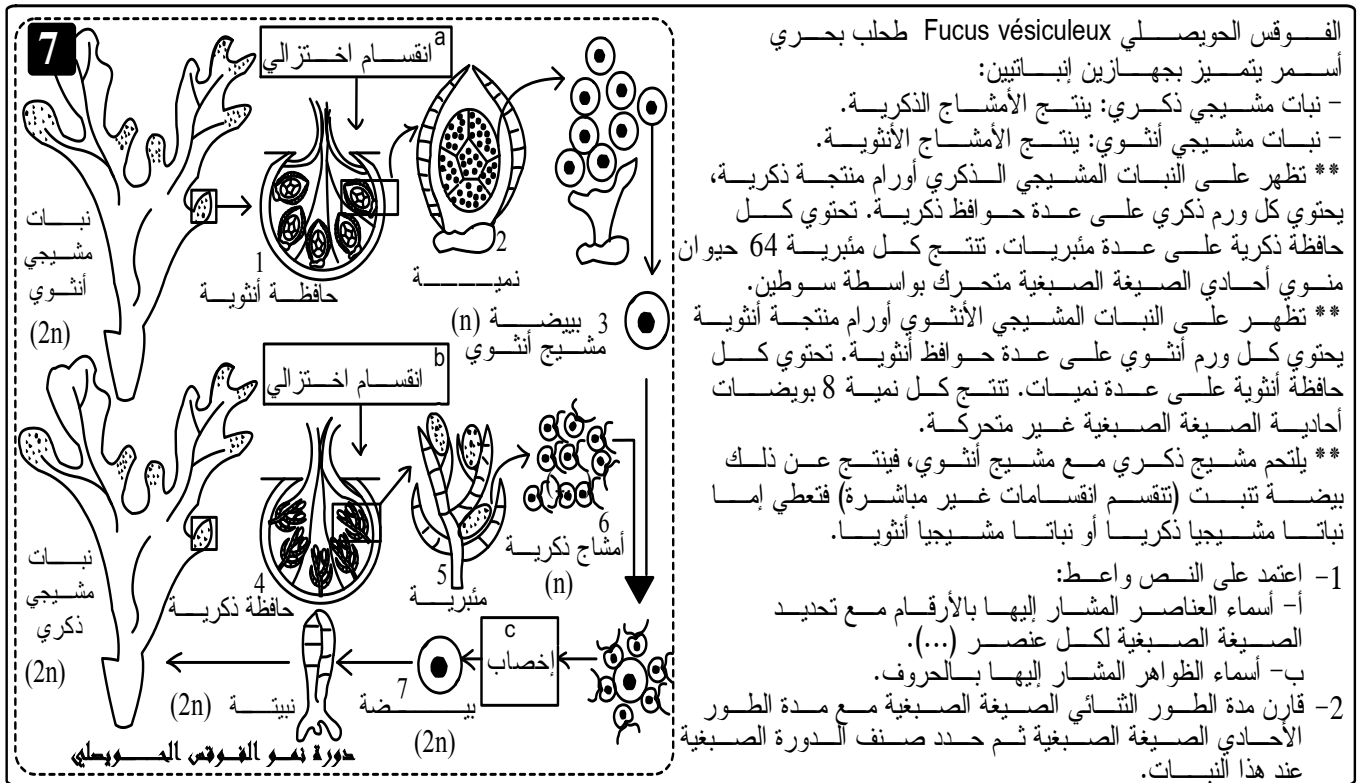
- دورة أحادية الصيغة الصبغية Cycle haplo phasique.

- دورة ثنائية الصيغة الصبغية Cycle diplo phasique.

- دورة أحادية - ثنائية الصيغة الصبغية Cycle haplo - diplo phasique.

2 - أمثلة لدورات النمو والدورات الصبغية:

أ- مثال لدورة ثنائية الصيغة الصبغية:

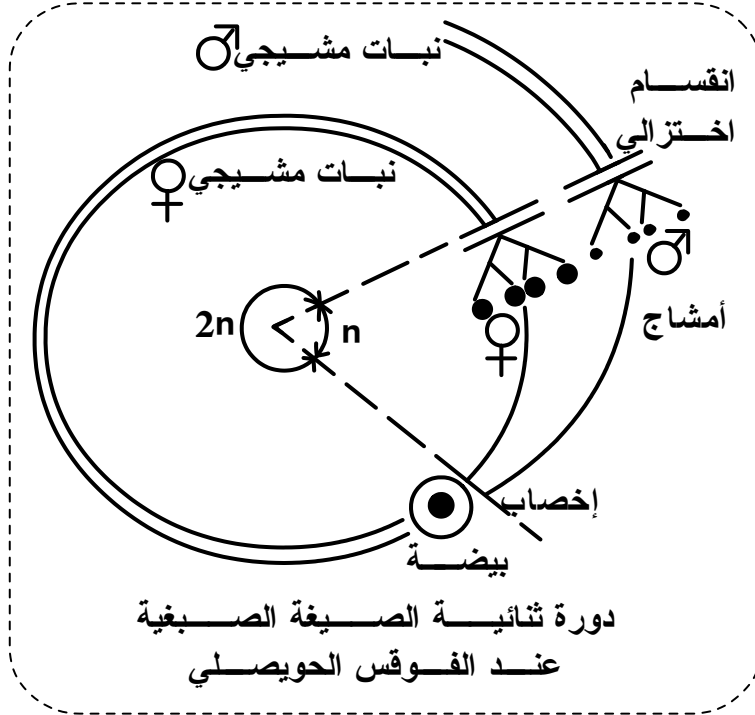


أجوبة:

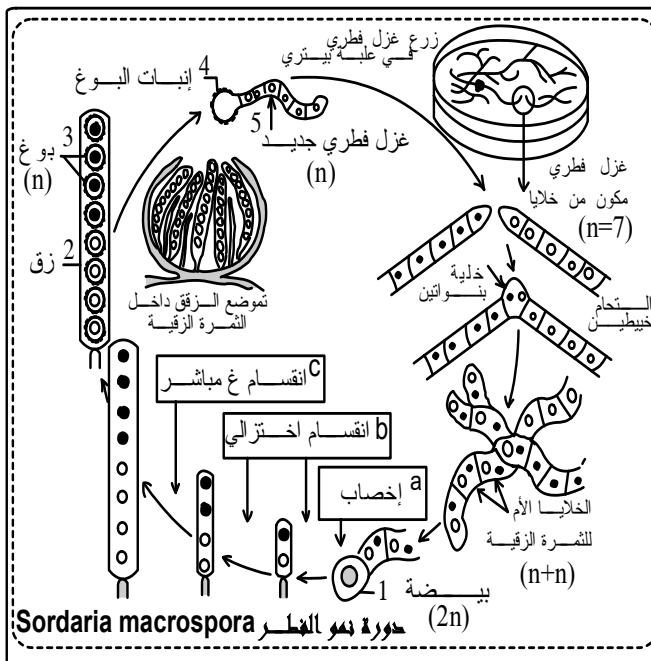
1- انظر الوثيقة.

2- يقتصر الطور الأحادي الصيغة الصبغية على فترة قصيرة جدا، وهي مرحلة تشكل الأمشاج، فالطور الثنائي الصيغة الصبغية هو السائد. إذن فالدورة الصبغية عند الفوقس الحويصلي دورة ثنائية الصيغة الصبغية.

- يمكن تمثيل الدورة الصبغية عند هذا الطحلب كالاتي:



ب- مثال لدورة أحادية الصيغة الصبغية:



Sordaria macrospora فطر مجهري أحادي الصيغة الصبغية ($n=7$)، ينمو على شكل غزل فطري خيطي متفرع. يتم التوالد الجنسي عند هذا الفطر بالتحام غزلين فيما بينهما، ينتج عنه خلايا تحتوي على نواتين. تلتحم نواتا الخلية الأمامية مشكلة بيضة. تتعرض البيضة لانقسام اختزالي ثم لانقسام غير مباشر. تترتب النوى الثمانية الناتجة عن هذين الانقسامين في وضع خطي داخل السيتوبلازم. تتطور كل نواة لتعطي بوغا داخل كيس يسمى الزق *Asque*. بعد تحريره، ينمو كل بوغ فيعطي خيطا غزليا جديدا.

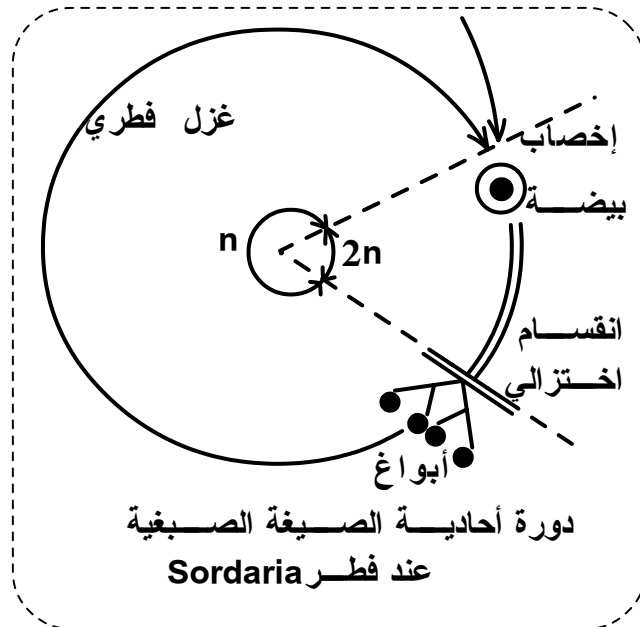
- 1- اعتمد على النص وحدد أسماء العناصر المشار إليها بالأرقام والظواهر المشار إليها بالحروف.
- 2- حدد الصيغة الصبغية للعناصر التي وضع أمامها قوسان (...).
- 3- حدد نوعية الدورة الصبغية عند هذا العفن وأنجز رسما تخطيطيا لها.

8

1 و 2 انظر الوثيقة.

3- يقتصر الطور الثنائي الصيغة الصبغية على بعض الخلايا "البيضة"، بينما يشمل الطور الأحادي الصيغة الصبغية معظم مراحل نمو هذا الكائن الحي. إذن فالدورة الصبغية عند هذا العفن دورة أحادية الصيغة الصبغية.

- يمكن تمثيل الدورة الصبغية عند هذا النبات على الشكل التالي:



ج- مثال لدورة أحادية - ثنائية الصيغة الصبغية

**** Ulva lactuca أو خس البحر، طحلب بحري أخضر، يتميز بجهازين إنباتيين على شكل مشرة thalle، حيث يمكن تمييز 3 أنواع من هذه المشرات حسب نوع الخلايا التي تطرحها في ماء البحر:**

**** عند فترة النضج التتاسلي، تظهر على محيط المشرة A الأعضاء X التي تحرر 16 أو 32 خلية a ثنائية السوط وصغيرة القد، كما تظهر على محيط المشرة B الأعضاء Y التي تحرر 8 أو 16 خلية b ثنائية السوط وكبيرة القد. **** تلتحم خلية a مع b، فتعطي خلية d، تثبت هذه الأخيرة فتعطي مشرة C.

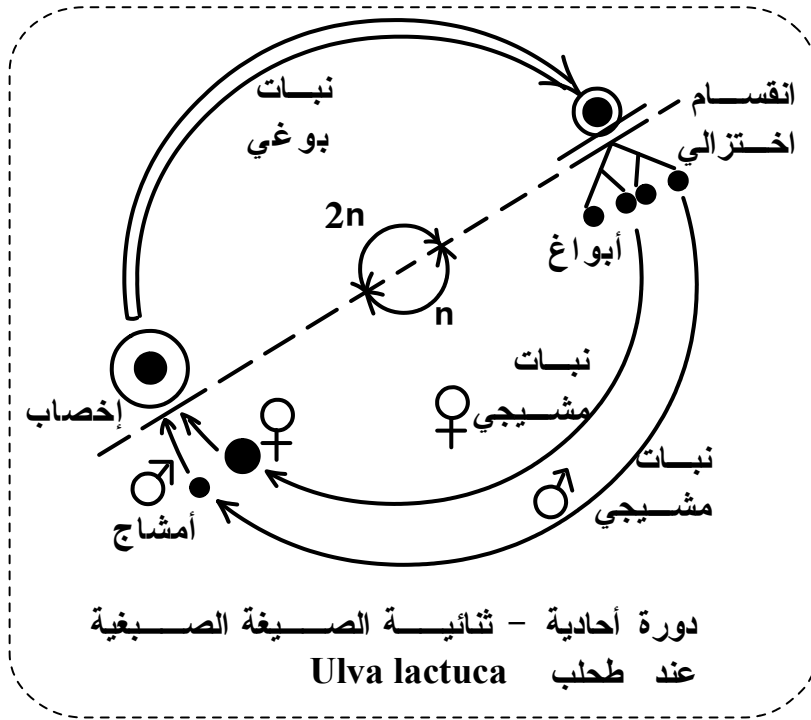
**** عند نضجها، تظهر على محيط المشرة C الأعضاء Z التي تحرر خلايا c أحادية الصيغة الصبغية، لها 4 أسواط، تثبت الخلايا c فتعطي إما المشرة A أو المشرة B.**

1- ماذا تمثل الخلايا (a; b; c; d) ؟ الأعضاء (X, Y, Z) ؟
 2- ماذا تمثل المشرة (A, B, C) ؟
 3- حدد على الرسم الصيغة الصبغية لكل عنصر (...)، موضع كل من ظاهرتي الانقسام الاختزالي والإخصاب.
 4- حدد نوعية الدورة الصبغية عند هذا الطحلب وأنجز رسما تخطيطيا لها.

9

أجوبة

- 1- تلتحم الخلايا a مع الخلايا b ← فهي أمشاج.
- الخلية b أكبر من الخلية a ← الخلية a مشيج ذكري و b مشيج أنثوي.
- نتجت الخلية d عن التحام مشيجين ← فهي بيضة.
لم تنتج الخلية c عن إخصاب، تثبت فتعطي نبتة جديدة ← الخلايا c عبارة عن أبواغ Spores.
- العضو X يحزر الأمشاج الذكرية ← فهو عبارة عن مئبرية.
- العضو Y يحزر الأمشاج الأنثوية ← فهو عبارة عن نمية.
- العضو Z يحزر الأبواغ ← فهو عبارة عن كيس بوغي.
 - 2- المشرة A نبتة تنتج الأمشاج الذكرية ← فهي عبارة عن نبات مشيجي ذكري.
- المشرة B نبتة تنتج الأمشاج الأنثوية ← فهي عبارة عن نبات مشيجي أنثوي.
- المشرة C نبتة تنتج الأبواغ ← فهي عبارة عن نبات بوغي.
 - 3- انظر الوثيقة.
 - 4- المرحلتان: الأحادية الصيغة الصبغية والثنائية الصيغة الصبغية تقريبا متقايستان، إذن فالدورة الصبغية عند هذا الطحلب دورة أحادية - ثنائية الصيغة الصبغية.
- يمكن تمثيل الدورة الصبغية عند هذا النبات كالاتي:



الفصل الثاني القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية

تقديم:

يهتم علم الوراثة *la génétique* بمتبع انتقال الصفات الوراثية عبر الأجيال. وقد شكلت أعمال العالم *G.Mendel* الدراسات الأولية لهذا العلم حيث مكنت تجاربه من وضع قوانين انتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.

- فما هي منهجية دراسة الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية؟
- ما هي القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية؟



يعد العالم الهولندي *Gregor Mendel* (1822-1884) مؤسس علم الوراثة ووضع قوانينها، فقد مكنت أعماله على نبات الجلبانة من وضع القوانين الأساسية لانتقال الصفات الوراثية.



منهجية دراسة الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية

I اختيار المادة البيولوجية:

يجب اختيار كائنات حية تتوفر فيها الشروط التالية:

- ✱ ولودة polifique (بيوضة) حتى تتسم الدراسة الإحصائية بأكبر قدر من المصادقية.
- ✱ قصيرة العمر حتى يكون ممكنا تتبع انتقال الصفات عبر الأجيال.
- ✱ سريعة النمو وسهلة التربية في المختبر.
- ✱ وهذه أمثلة لبعض الكائنات المعتمدة: فئران، أرانب، ذبابة الخل، جليانة، ذرة...

II إنجاز التزاوجات:

- ✱ تتم التزاوجات les croisements بين أفراد من نفس النوع ذات صفة (صفات) متعارضة مع الحرص على أن يكون الأبوان les parents من سلالة نقية lignée pure بالنسبة للصفة أو الصفات المراد تتبع انتقالها:
- ✱ الصفات المتعارضة هي مجموع مظاهر صفة وراثية معينة مميزة لفرد ما عن باقي أفراد نوعه مثلا اللون الأصفر والأخضر لحبات الجليانة.
- ✱ نقول بأن السلالة نقية بالنسبة لصفة ما عندما تنتقل هذه الأخيرة إلى الخلف بدون تغيير عبر أجيال متعددة.
- ✱ ينص برنامج هذه السنة في هذا الجزء من علم الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية على دراسة:
 - انتقال صفة وراثية واحدة: الهجونة الأحادية.
 - انتقال صفتين وراثيتين: الهجونة الثنائية.
- ✱ الهجونة = التهجين = hybridation = تزاوج طبيعي أو اصطناعي بين سلالتين تختلفان بصفة أو أكثر.

أجوبة:

1 - تحليل نتيجة الجيل F_1 :

- ✱ أدى تزاوج سلالتين نقيتين إلى ظهور جيل F_1 كل أفراده متشابهون من حيث المظهر الخارجي: نقول أنه **متجانس Homogène**.
- ✱ يبدي كل أفراد F_1 المظهر الرمادي لأحد الأبوين، في حين اختفى تماما المظهر الأبيض. فما السر وراء ذلك؟

- النمط الوراثي للأبوين وللجيل F_1 :

- ✱ الأبوان من سلالة نقية، إذن يحمل كل منهما حليلين متشابهين للمورثة الموجهة للون الفرو: نقول عن نمطهما الوراثي أنه **متشابه الاقتران** homozygote = .
- ✱ ورثت فئران الجيل F_1 حليلا من كلا الأبوين، نقول عن نمطها الوراثي أنه **مختلف الاقتران** hétérozygote بالنسبة لهذه المورثة، نقول أيضا أنها **هجينة** = hybride .

- استنتاجات تفرضها نتيجة النمط الوراثي للجيل F_1 :

- ✱ رغم أن الجيل F_1 هجين (يحمل حليلي المورثة: الرمادي والأبيض)، إلا أن مظهره الخارجي رمادي، لا يمكن تفسير ذلك إلا بكون الحليل المسؤول عن اللون الرمادي هو الوحيد الذي تم تعبيره في المظهر الخارجي: نقول عن هذا الحليل أنه **حليل سائد** dominant = ، بينما تم كبح الحليل المسؤول عن اللون الأبيض، فنقول أنه **حليل متنحي** récessif = .
- ✱ نرسم للحليلات المسؤولة عن صفة ما كما هو الشأن بالنسبة للمظهر الخارجي **بالحرف الأول من التسمية اللاتينية** لهذه الصفة:

♦ إذا كانت سائدة: نستعمل **حرفا كبيرا** مثلا رمادي $\leftarrow G$.

♦ إذا كانت متنحية: نستعمل **حرفا صغيرا** مثلا أبيض $\leftarrow b$

♦ إذا تعلق الأمر بالمظهر الخارجي، نضع الحرف **بين معقوفتين** مثلا مظهر خارجي رمادي

$\leftarrow [G]$

♦ إذا تعلق الأمر بالحليل نكتب **الحرف فوق خط**، حيث يرمز الخط إلى الصبغي الحامل لهذا

الحليل مثلا الحليل الموجه للون الفرو الرمادي $\leftarrow \underline{G}$.

✱ بناء على ما سبق يمكن كتابة الأنماط الوراثية للأبوين وللجيل F_1 كما يلي

النمط الوراثي	المظهر الخارجي		
نقي = متشابه الاقتران \underline{G} \underline{G}	$[G]$	الأب الرمادي	الأبوان
نقي = متشابه الاقتران \underline{b} \underline{b}	$[b]$	الأب الأبيض	
هجين = مختلف الاقتران \underline{G} \underline{b}	$[G]$	الجيل F_1 رمادي المظهر	

2 - تحليل نتيجة الجيل F_2 :

- ✱ الجيل F_2 **غير متجانس** من حيث المظهر الخارجي.
- ✱ ظهر في هذا الجيل F_2 المظهر "لون أبيض" بعدما اختفى تماما في الجيل F_1 ، لا يمكن تفسير ذلك إلا باجتماع الحليلين الموجهين للون الأبيض للفرو عند هؤلاء الأفراد.

- التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين الأول والثاني:

يعتمد التفسير الصبغي لنتائج التزاوجات على:

♦ تحديد النمط الوراثي للآباء المتزاوجين.

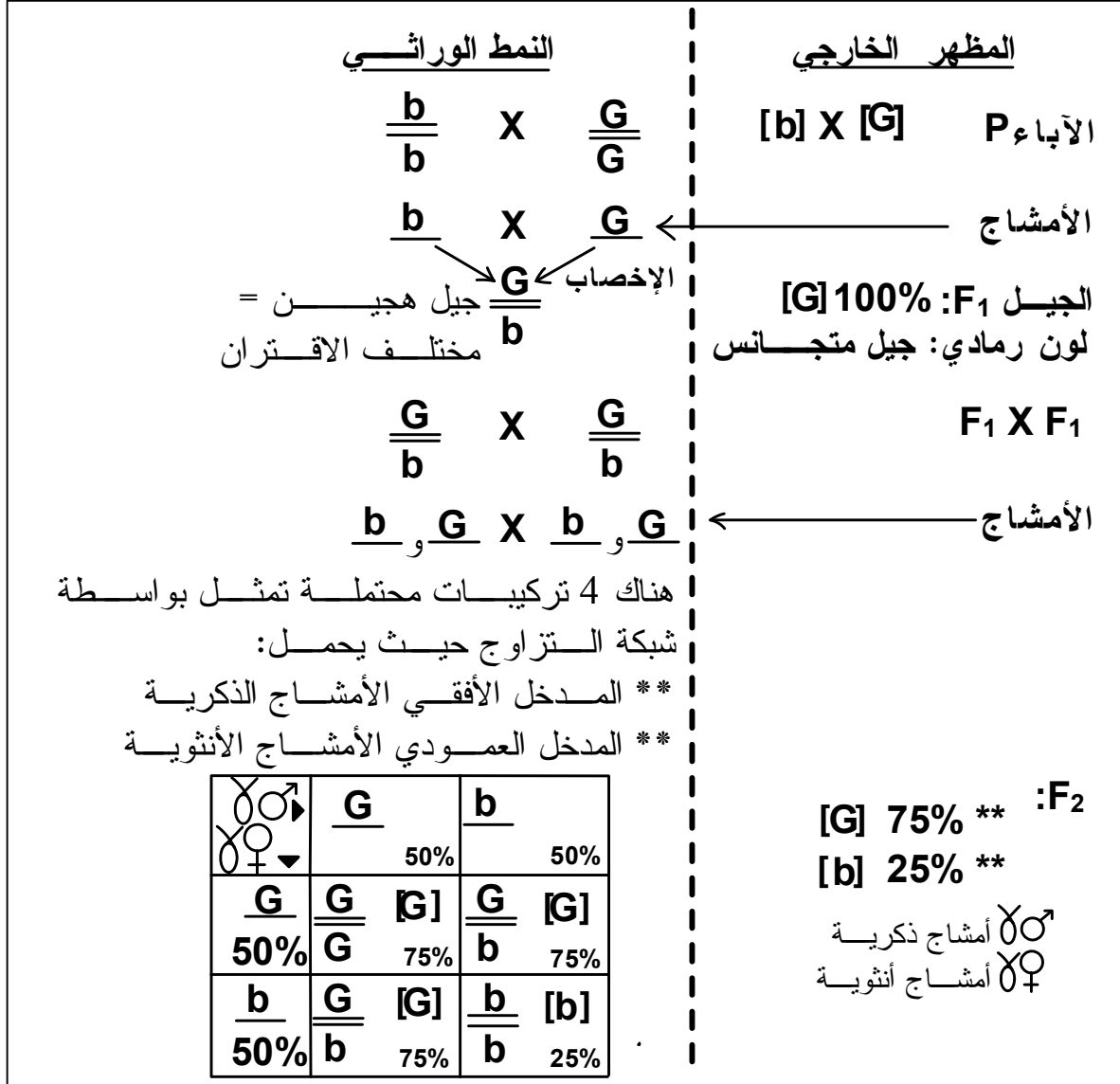
♦ إبراز الظاهرتين الأساسيتين للتوالد الجنسي:

- الانقسام الاختزالي الذي يسمح بافتراق الصبغيات المتماثلة وبالتالي افتراق حليلي كل

مورثة.

- الإخصاب الذي يسمح باجتماع الصبغيات المتماثلة وبالتالي اجتماع حليلي كل مورثة.

التفسير الصبغي:



ملحوظة: يتوافق التفسير النظري مع النتائج التجريبية.

- تفسير ظهور الصفة المتنحية في الجيل F₂:

✳ خلال الانقسام الاختزالي، يفترق حليلا المورثة عن بعضهما، وبذلك يحمل كل مشيج حليلا واحدا للمورثة لون الفرو، إذن فالأمشاج نقية: إنه القانون الثاني لماندل.

✳ عند الإخصاب، يحدث التقاء عشوائي للأمشاج وبالتالي اجتماع عشوائي للحليلات، هذا ما يضمن اجتماع الحليلين الموجهين للون الأبيض للفرو، فتظهر هذه الصفة من جديد في المظهر الخارجي لبعض أفراد الجيل F_2 بعدما اختفت تماما في F_1 .

4 - النمط الوراثي للفئران ذات المظهر الأبيض:

تحمل الفئران البيضاء الصفة المتنحية في مظهرها الخارجي، فهي **إلزاميا** متشابهة الاقتران بالنسبة لهذه الصفة: $b//b$.

- النمط الوراثي للفئران a ذات المظهر الرمادي:

♦ تحمل هذه الفئران a المظهر الخارجي للصفة السائدة، إذن هناك **احتمالان** بالنسبة لنمطها الوراثي:

- متشابهة الاقتران: $G//G$

- مختلفة الاقتران: $G//b$

♦ ويمكن الحسم بالنسبة لنمطها الوراثي اعتمادا على نتيجة التزاوج الثالث الذي يعد تزاوجا اختباريا، أنجز بهدف اختبار النمط الوراثي للأفراد ذا المظهر السائد:

♦ لو كانت هذه الفئران a متشابهة الاقتران ($G//G$)، لحصلنا من هذا التزاوج على نفس النتائج المحصل عليها في الجيل F_1 ، لكن ليس الأمر كذلك، يلزم أن نسلم إذن أنها مختلفة الاقتران ($G//b$)، ويمكن البرهنة عن صحة ذلك بالاعتماد على التأويل الصبغي:

النمط الوراثي		المظهر الخارجي	
$\frac{b}{b}$	\times	$\frac{G}{b}$	الفرد a [b] X [G]
$b \downarrow$		$b \downarrow$	
$\frac{b}{b}$	\times	$\frac{b}{b}$	← الأمشاج
شبكة التزاوج			
$\frac{b}{b}$	$\frac{G}{b}$	$\frac{b}{b}$	الجيل F_2 : ** 50% [G]
$\frac{b}{b}$	$\frac{b}{b}$	$\frac{b}{b}$	** 50% [b]
100%	$\frac{G}{b}$ 50%	$\frac{b}{b}$ 50%	وهذا مطابق للنتائج النظرية

5- تحديد مفهوم تزاوج راجع وتزاوج اختباري:

التزاوج الراجع = back cross
croisement en retour

"يتم التزاوج الراجع بين فرد هجين من F_1 وأب P يحمل الصفة المتنحية".

التزاوج الاختباري =

test cross = croisement test

"يمكن التزاوج الاختباري من تعرف النمط الوراثي لفرد من F_2 ذي مظهر خارجي سائد، ويتم إثر تزاوج هذا الفرد مع فرد ذي مظهر خارجي متنحي"

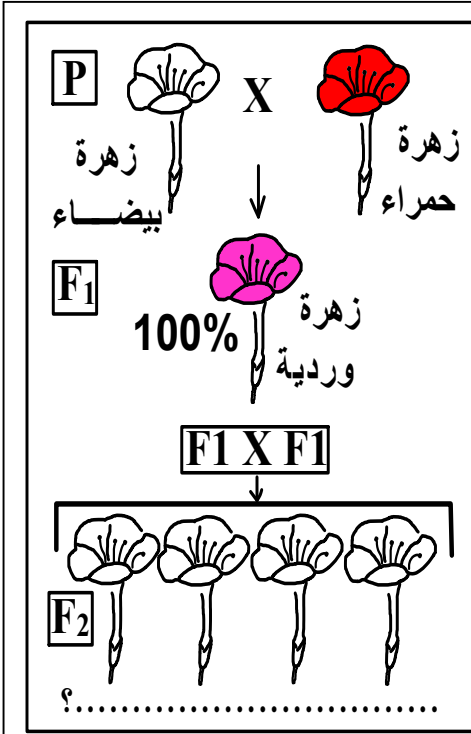
ب - حصيلة :

القانون الأول لماندل: تجانس أفراد F_1 الهجاء
"يعطي تزاوج سلالتين نقيتين مختلفتين بصفة جيلا F_1 كل أفراده متجانسون،
هجاء"

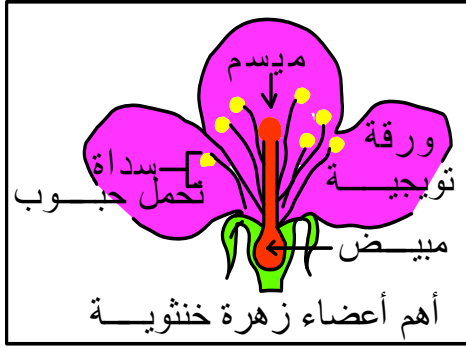
القانون الثاني لماندل: نقاوة الأمشاج:
"في الجيل الثاني F_2 تظهر الصفة المتنحية بعد أن اختفت في الجيل F_1 ، يفسر
ظهورها بافتراق حليلي نفس المورثة أثناء تشكل الأمشاج، إذن فالمشيج يحتوي
على حليل واحد فهو إذن نقي".

في حالة الهجونة الأحادية المرتبطة بالصبغيات اللاجنسية مع وجود سيادة
تامة لتحليل على آخر، نحصل في الجيل F_2 (الجيل الناتج عن تزاوج F_1 مع
 F_1) على النتيجة التالية:
- $75\% = 3/4$ من الأفراد بالمظهر السائد.
- $25\% = 1/4$ من الأفراد بالمظهر المتنحي.

2 - حالة تساوي السيادة: أ - مثال:



قمنا بمزاوجة سلالتين نقيتين من نبات شب الليل Belle de nuit الأولى ذات أزهار حمراء fleurs rouges والثانية ذات أزهار بيضاء fleurs blanches. للتمكن من ذلك وجب منع الإخصاب الذاتي بقطع الأسدية قبل نضجها حتى يستقبل المبيض حبوب لقاح السلالة الأخرى وهذا ما نسمي بالإخصاب المتقاطع. عند الإثمار حصلنا على بذور F₁، زرنا هذه الأخيرة فحصلنا على نباتات كلها ذات أزهار وردية.



الأسدية = الخيطات الحاملة لحبوب اللقاح والمتضمنة للأمشاج الذكرية: (انظر الرسم جانبه).

1 - ماذا تستنتج من هذه النتيجة؟
2 - اعط تفسيراً صبغياً لهذه النتيجة.

3 - ما هي النتائج المتوقعة الحصول عليها في الجيل F₂ (F₁ × F₁)؟

أجوبة:

1 - استنتاجات تخص نتائج الجيل F₁:

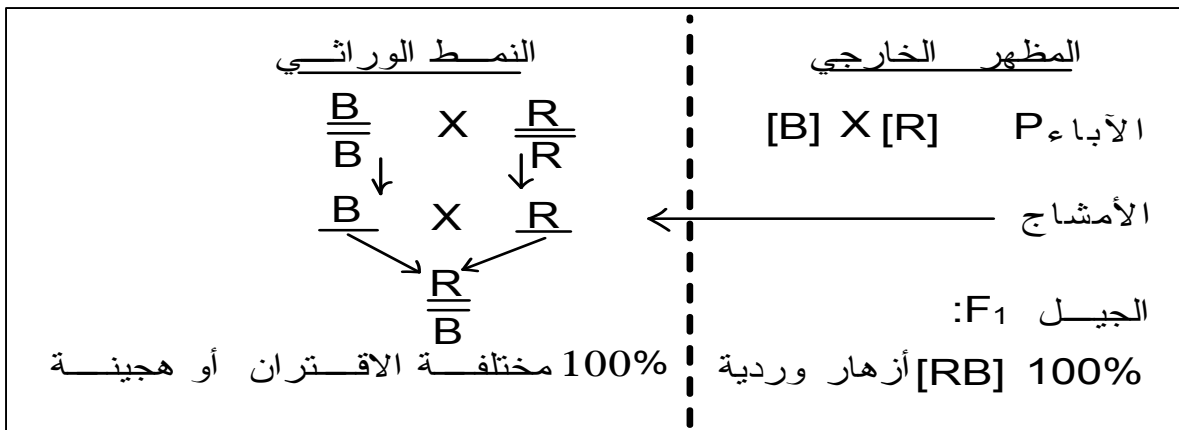
✳ الجيل F₁ متجانس وهجين، إذ نتج عن تزاوج سلالتين نقيتين تختلفان بصفة واحدة، تحقق إذن القانون الأول لماندل.

✳ ظهرت صفة جديدة في الجيل F₁ (لون وردي) تختلف عن مظهر الأبوين وتشكل وسطاً بين الصفتين موضوع الدراسة (لون أحمر ولون أبيض). يتعلق الأمر إذن **بغيباب السيادة = تساوي السيادة** بين الحليلين المسؤولين عن كل مظهر.

2- التفسير الصبغي

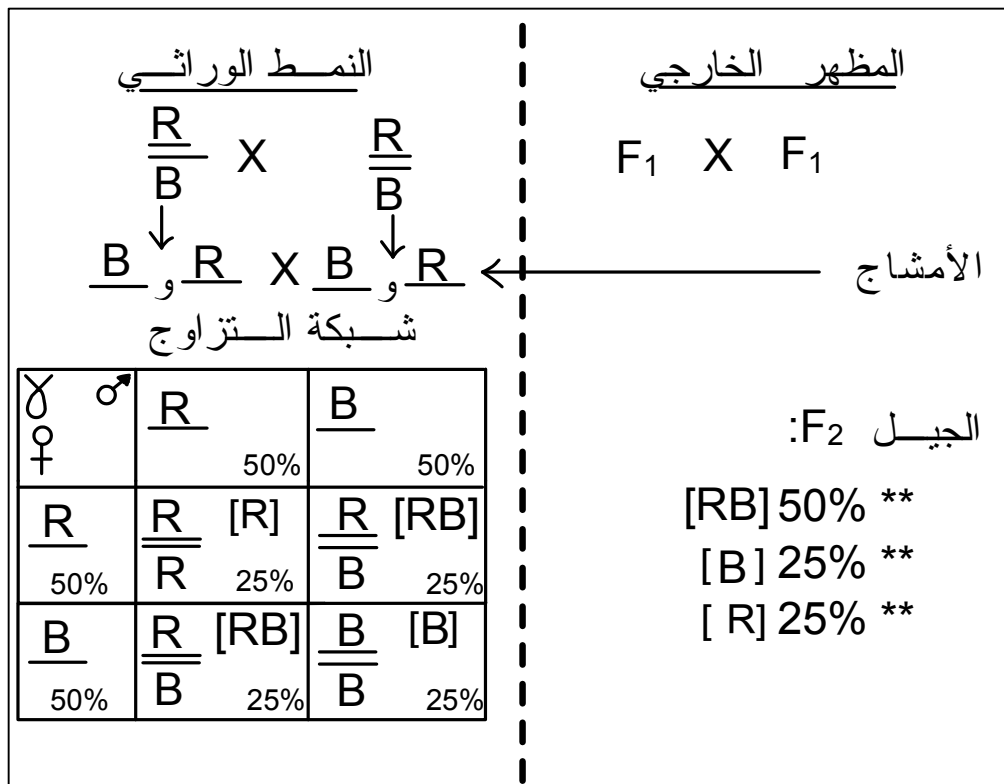
✳ الحليلان متساويا السيادة، نرسم إليهما بحرف كبير: ل نرسم إلى الحليل أحمر ب R وإلى الحليل أبيض ب B.

✳ الآباء من سلالة نقية إذن متشابهو الاقتران.



ملحوظة: نفس اللون الوردي لأفراد الجيل F_1 باجتماع الحليلين R و B في خلايا هذه الأزهار، حيث أن الحليل R يشرف على إنتاج صبغة حمراء أما الحليل B فلا يعطي هذه المادة، وبذلك يكون تركيز هذه الصبغة ضعيفا في الخلايا فينعكس بمظهر خارجي وردي.

3- النتائج المرتقبة في الجيل F_2 .



ب- استنتاج:

إذا كان الحليلان محمولان على صبغيين لا جنسيين مع تساوي السيادة بينهما فإن:

- * أفراد F_1 الهجينة تكون متجانسة وتبرز مظهرا خارجيا جديدا (وسيط بين مظهري الأبوين).
- * الجيل F_2 يتكون من 3 مظاهر خارجية حسب النسب التالية:
 - 1/4 من الأفراد بالمظهر الخارجي لأحد الأبوين.
 - 1/4 من الأفراد بالمظهر الخارجي للأب الآخر.
 - 1/2 من الأفراد بالمظهر الخارجي الوسيط.

3- حالة مورثة ممته: gène létale

أ - مثال:

☆ طفرة الصلع علة وراثية تتميز بغياب كلي للزغب عند سلالة من الكلاب تسمى "الكلاب المكسيكية الصلعاء chiens Mexicains nus"، نشير إلى أن مورثة الصلع هذه مميتة في حالة تشابه الاقتران (يعني تتسبب في موت الجراء بعد ولادتها) وأن هذه الصفة سائدة على الصفة العادية.



☆ قمنا بمزاوجة كلاب صلعاء *chauve* فيما بينها، بعد فترة الحمل والإنجاب حصلنا على جيل يتكون من 2/3 كلاب صلعاء + 1/3 كلاب عادية *normale*

- 1- حدد النمط الوراثي للفردين المتزاوجين والجيل الذي ينتميان إليه.
- 2- اعط تفسيراً صبغياً للنتائج المحصل عليها.
- 3- اعط التزاوج الراجع وحدد نتائجه.

أجوبة:

- 1 - النمط الوراثي للفردين المتزاوجين والجيل الذي ينتميان إليه:
 - ◀ بما أن مورثة الصلع مميتة في حالة تشابه الاقتران وبما أن الفردين المتزاوجين يبديان هذه الصفة في مظهرهما الخارجي، فهذا يعني أنهما مختلفي الاقتران، إذن ينتميان إلى الجيل F_1 .
 - ◀ لنرمز إلى حليل الصلع ب C (صفة سائدة) وإلى الحليل العادي ب n (صفة متنحية).
 - ◀ النمط الوراثي للفردين المتزاوجين هو $C//n$
- 2 - التفسير الصبغي للنتائج المحصل عليها:

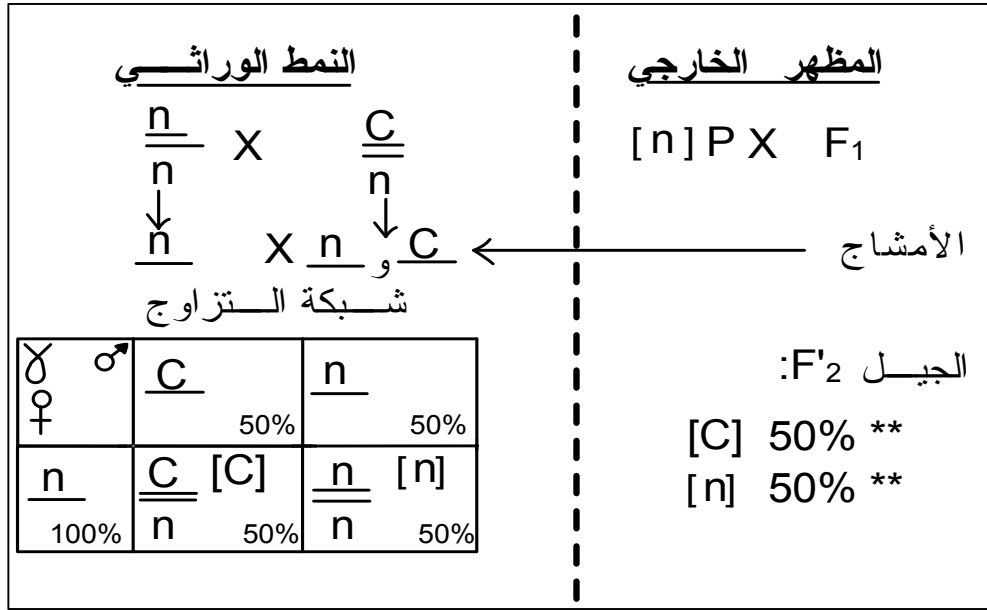
النمط الوراثي		المظهر الخارجي	
$\frac{C}{n}$	\times	$\frac{C}{n}$	$\frac{C}{n}$
$n \downarrow$		$n \downarrow$	
n و C	\times	n و C	← الأمشاج
شبكة التزاوج			
δ	σ	C	n
$\frac{C}{n}$	$\frac{C}{n}$	$\frac{C}{C}$ [C]	$\frac{n}{n}$ [n]
50%	50%	25%	25%
$\frac{n}{n}$	$\frac{C}{n}$ [C]	$\frac{n}{n}$ [n]	
50%	25%	25%	
الجيل F_2 :			
$[C] \ 2/3 \ **$			
$[n] \ 1/3 \ **$			
$C//C \ 1/4 \ \times$			

تموت بعد الولادة، وبما أنه نعد فقط الأحياء في الدراسة الإحصائية، لدى تصبح النسب المئوية كالتالي

$$2/3 [C] \leftarrow \frac{C}{n}$$

$$1/3 [n] \leftarrow \frac{n}{n}$$

3- **التزاوج الراجع**: تزاوج فرد من F_1 (C/n) مع أب نقي P يحمل الصفة المتنحية (n/n) ستكون النتائج كالتالي:



ب - حميدة :

عندما تكون نسب الخلف هي $2/3$ و $1/3$ مع غياب أفراد متشابهة الاقتران بالنسبة لأحد الحليلين، فإن هذا الأخير مميت.

II حالة مورثة مرتبطة بالصغيات الجنسية:

1- مثال: عند ذبابة الخل الوثيقة 4 في الصفحة الموالية

أجوبة:

1 **استنتاجات تخص نتائج التزاوج الأول**:

- ✳ الجيل F_1 الناتج عن التزاوج الأول متجانس \Rightarrow طبق القانون الأول لماندل.
- ✳ حسب القانون الأول لماندل فإن الجيل F_1 هجين (يحمل الحليل "عيون حمراء" والحليل "عيون بيضاء")، وبما أنه يبدي في مظهره الخارجي عيوناً حمراء، فإن الحليل عيون حمراء سائد على الحليل عيون بيضاء.

2 **استنتاجات تخص نتائج التزاوج الثاني**:

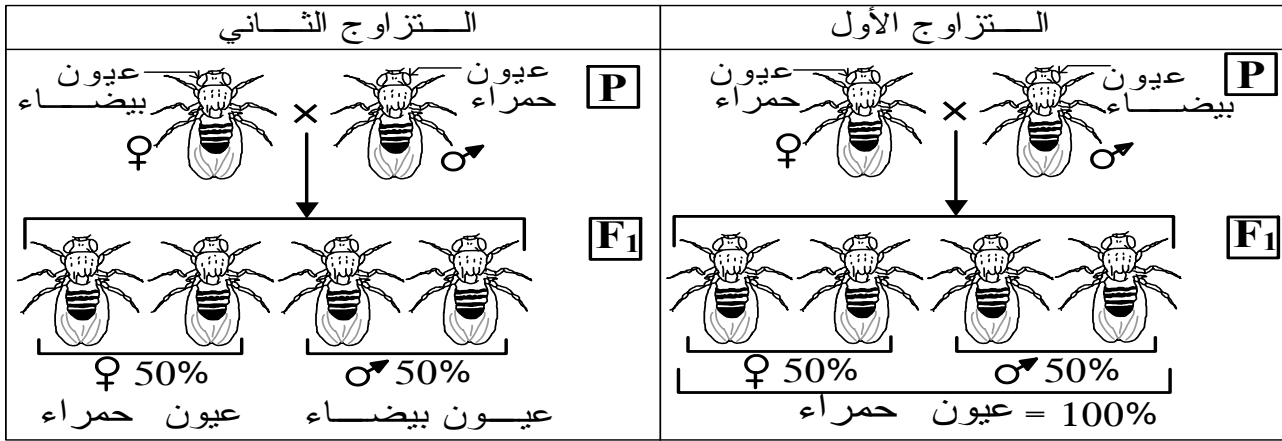
- ✳ الجيل F_1 الناتج عن التزاوج الثاني غير متجانس \Rightarrow تخالف القانون الأول لماندل.
- ✳ يحمل ذكور هذا الجيل المظهر الخارجي لأهمهم وتحمل الإناث مظهر أبيهم.
- ✳ أدى تغيير الجنس فقط بين التزاوجين الأول والثاني إلى تغيير نتائج F_1 .
- ✳ لا يمكن تفسير هذه الملاحظات الثلاث الأخيرة إلا باعتبار المورثة المسؤولة عن صفة لون العيون محمولة على صبغي جنسي.

● تشكل ذبابة الخل *la drosophile* ميدانا خصبا للدراسات الوراثية لكون دورة نموها قصيرة لا تتعدى 18 يوما وبذلك يمكن الحصول على 30 جيل في السنة. بالإضافة إلى أنها جد بيوضة، حيث تبيض الأنثى 300 بيضة في كل دورة. وقد اختارها العالم Thomas Morgon كدعامة أساسية في أبحاثه.

● اختار Morgon سلالتين نقيتين من ذباب الخل تختلفان بصفة واحدة هي "لون العيون": سلالة متوحشة ذات عيون حمراء *rouge* وسلالة طافرة ذات عيون بيضاء *blanche*.

☆ **التزاوج 1:** زوج Morgon أنثى ذات عيون حمراء بذكر ذي عيون بيضاء، حصل على جيل F_1 كل أفراده بعيون حمراء: 50% ذكور و 50% إناث.

☆ **التزاوج 2:** زوج Morgon أنثى ذات عيون بيضاء بذكر ذي عيون حمراء، حصل على جيل F_1 يتكون من 50% ذكور بعيون بيضاء + 50% إناث بعيون حمراء.



1- ماذا تستنتج من النتائج المحصل عليها في التزاوجين؟

2- فسر نتائج التزاوجين تفسيراً صبغياً.

3- ماذا تستخلص حول هذا الصنف من الوراثة؟

الوثيقة 4

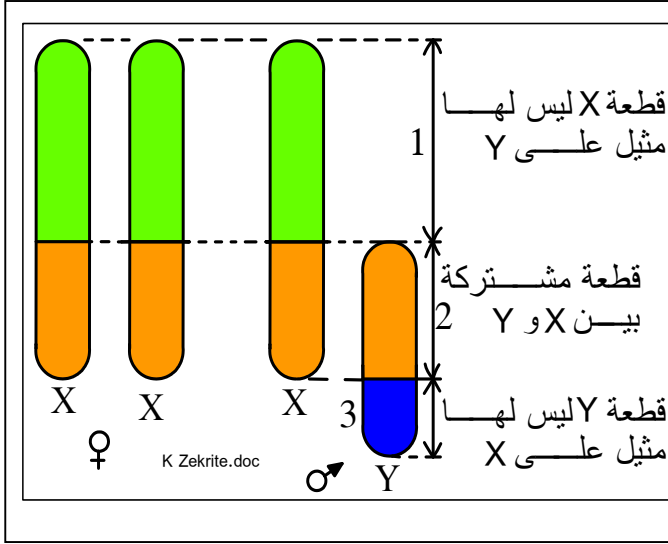
K Zekrite.doc

● فعلى أي صبغي جنسي تحمل هذه المورثة X أم Y ؟

● بما أن هذه الصفة "لون العيون" تظهر عند الذكور والإناث، فإن المورثة لا يمكن أن تكون محمولة على الصبغي Y (لأنه في هذه الحالة لن تظهر إلا عند الذكور والحاملين للصبغي Y).

● يلزم أن نسلم إذن أن المورثة المعنية محمولة على الصبغي X.

● فعلى أي جزء X تحمل هذه المورثة (انظر الوثيقة 5)



الوثيقة 5: الصبغيات الجنسية X و Y:

- ♦ إن المورثات المحمولة على الصبغي Y في مستوى القطعة التفرقية لا توجد إلا عند الذكور (XY).
- ♦ أما المورثات المحمولة على الصبغي X في مستوى قطعه التفرقية فتكون:
 - ممثلة بحليلين في حالة تشابه الأمشاج (XX).
 - ممثلة بحليل واحد في حالة تخالف الأمشاج (XY). لذلك تظهر الصفة المرتبطة بالمورثة المعنية في المظهر الخارجي ولو كان الحليل متحيداً.

- ✱ لو كانت المورثة محمولة على القطعة X التي لها مثل على Y، لانتقلت الصفة كما لو أنها مرتبطة بصبغي لا جنسي (لن يكون أي اختلاف بين الذكور والإناث).
 - ✱ يلزم أن نسلم إذن أن المورثة محمولة على الصبغي X، على القطعة التي ليس لها مثل على Y.
- ملحوظة: الصبغي Y عند ذبابة الخل لا يحمل أي مورثة.**

2 - التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين.

- ✱ لنرمز إلى الحليل عيون حمراء ب R (الحليل السائد).
- ✱ لنرمز إلى الحليل عيون بيضاء ب b (الحليل المتنحي).
- ✱ الآباء من سلالة نقية ⇨ متشابهو الاقتران: نمطهم الوراثي سيكون على الشكل التالي:

آباء التزاوج الأول	آباء التزاوج الثاني
$\frac{X_b}{Y} \leftarrow [b] \text{ ♂}$	$\frac{X_R}{Y} \leftarrow [R] \text{ ♂}$
$\frac{X_R}{X_R} \leftarrow [R] \text{ ♀}$	$\frac{X_b}{X_b} \leftarrow [b] \text{ ♀}$

✨ تفسير نتائج التزاوج الأول:

النمط الوراثي		المظهر الخارجي													
$\frac{X_R}{X_R} \times \frac{X_b}{Y}$		$[R] \text{♀} \times [b] \text{♂} P$													
$\downarrow \quad \downarrow$		$\frac{X_R}{X_b} \times \frac{Y}{X_b}$													
شبكة التزاوج		← الأمشاج													
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 15%;"></td> <td style="width: 15%; text-align: center;">♂</td> <td style="width: 35%;"></td> <td style="width: 35%;"></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">♀</td> <td style="text-align: center;">♂</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{X_b}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{Y}{Y}$ 50%</td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ 100%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{Y} [R] \text{♂}$ 50%</td> </tr> </table>			♂			♀	♂	$\frac{X_b}{X_b}$ 50%	$\frac{Y}{Y}$ 50%		$\frac{X_R}{X_b}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%	$\frac{X_R}{Y} [R] \text{♂}$ 50%	الجيل F ₁ : $[R] 100\%$ ♂ 50% ** ♀ 50% **	
	♂														
♀	♂	$\frac{X_b}{X_b}$ 50%	$\frac{Y}{Y}$ 50%												
	$\frac{X_R}{X_b}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%	$\frac{X_R}{Y} [R] \text{♂}$ 50%												

تطابق النتائج النظرية النتائج التجريبية.

✨ تفسير نتائج التزاوج الثاني:

النمط الوراثي		المظهر الخارجي													
$\frac{X_b}{X_b} \times \frac{X_R}{Y}$		$[b] \text{♀} \times [R] \text{♂} P$													
$\downarrow \quad \downarrow$		$\frac{X_b}{X_b} \times \frac{Y}{X_R}$													
شبكة التزاوج		← الأمشاج													
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 15%;"></td> <td style="width: 15%; text-align: center;">♂</td> <td style="width: 35%;"></td> <td style="width: 35%;"></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">♀</td> <td style="text-align: center;">♂</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{Y}{Y}$ 50%</td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{X_b}$ 100%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{Y} [R] \text{♂}$ 50%</td> </tr> </table>			♂			♀	♂	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{Y}{Y}$ 50%		$\frac{X_b}{X_b}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%	$\frac{X_b}{Y} [R] \text{♂}$ 50%	الجيل F ₁ : $[b] \text{♂} 50\% **$ $[R] \text{♀} 50\% **$	
	♂														
♀	♂	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{Y}{Y}$ 50%												
	$\frac{X_b}{X_b}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b} [R] \text{♀}$ 50%	$\frac{X_b}{Y} [R] \text{♂}$ 50%												

تطابق النتائج النظرية النتائج التجريبية.

2- حصيلة:

♣ عندما يعطي تزاوج فردين من سلالتين نقيتين خلفا غير متجانس، يختلف فيه الذكور عن الإناث (استثناء القانون الأول لماندل)، فإن المورثة المعنية مرتبطة بالصبغي الجنسي X.

♣ عندما يعطي تزاوج ذكور ذات مظهر خارجي [A]، بإناث ذات مظهر خارجي [B]، نتيجة تختلف عن نتيجة التزاوج العكسي ($[A] \text{♀} \times [B] \text{♂}$) فإن المورثة المعنية مرتبطة بالصبغي الجنسي X.

- ملحوظة:** في أغلب الحالات، يكون الذكر متغاير الأمشاج (XY) والأنثى متشابهة الأمشاج (XX)، غير أن هناك حالات استثناء، حيث أنه:
- ✱ عند الفراشات، دودة القز، الأسماك وبعض الطيور:
 - يكون الذكر متشابه الأمشاج فنرمز لصبغياته الجنسية بـ (ZZ).
 - تكون الأنثى متغايرة الأمشاج فنرمز لصبغياتها الجنسية بـ (ZW).
 - ✱ عند الدجاج:
 - الذكر متشابه الأمشاج فنرمز لصبغياته الجنسية بـ (ZZ).
 - الأنثى تملك صبغيا واحدا جنسيا فنرمز له بـ (Z0) (0= zéro).
 - ✱ الكائنات الخنثى (الحلزون، دودة الأرض): جميع صبغياتها لا جنسية.

المحور الثالث:

القوانين الإحصائية لانتقال زوجين من الحليلات:

الهجونة الثنائية

تقديم:

نتكلم عن هجونة ثنائية عندما نتتبع انتقال صفتين مختلفتين، يعني مورثتين = زوجين من الحليلات (4 حليلات).

I حالة مورثتين مستقلتين محمولتين على صبغين لاجنسيين:

1 - مثال: تجارب ماندل على حبوب الجلبانة

الوثيقة 6: على نبات الجلبانة أجرى العالم Mendel التزاوجات التالية:
☆ **التزاوج الأول:** زواج ماندل بين سلالتين نقيتين من نبات الجلبانة تختلفان بصفتين: شكل البذرة ولونها:

- سلالة ذات بذور ملساء - صفراء = Graines lisses – jaunes.
- سلالة ذات بذور متجعدة - خضراء = Graines ridées – vertes.
فحصل من هذا التزاوج على جيل F_1 يتكون من بذور كلها ملساء - صفراء.
1- ماذا تستنتج من هذه النتيجة؟

☆ **التزاوج الثاني:** زواج ماندل بين أفراد F_1 فيما بينها فحصل في الجيل F_2 على 556 بذرة تتوزع كالتالي:

مظاهر
مظاهر

[56% بذرة ملساء - صفراء.
	06% بذرة متجعدة - خضراء.
]	19% بذرة ملساء - خضراء.
	19% بذرة متجعدة - صفراء.

2- حلل نتائج الجيل F_2 .

3- اعط تفسيراً صبغياً للتزاوجين الأول والثاني.

4- حدد التزاوج الراجع واعط نتائجه.

5- لدينا بذورا ملساء صفراء، حدد احتمالات نمطها الوراثي، واعط التزاوج الذي يمكن من تحديد نمطها بالضبط؟

K Zekrite.doc

أجوبة:

1 استنتاجات تخص الجيل F_1 .

☆ الجيل F_1 متجانس \Rightarrow تحقق القانون الأول لماندل.

☆ الأيون من سلالة نقية وتختلفان بصفتين، إذن فالجيل F_1 هجين بالنسبة للصفتين (حسب القانون الأول لماندل دائما).

✳ الجيل F1 هجين بالنسبة للصفاتين (يعني يحمل الحليلين "أملس ومتجدد" بالنسبة لمورثة الشكل والحليلين "أصفر وأخضر" بالنسبة لمورثة اللون)، ورغم ذلك يبدي المظهر "شكل أملس ولون أصفر"، نستنتج من ذلك أن:

- الحليل أملس سائد على الحليل متجدد.
- الحليل أصفر سائد على الحليل أخضر.

2- تحليل نتائج الجيل F₂:

✳ ظهرت في الجيل F₂ أفراد تحمل في مظهرها الصفاتين المتنحيتين (شكل متجدد ولون أخضر) بعدما اختفت في الجيل F₁: تحقق القانون الثاني لماندل.

✳ نميز في الجيل F₂ بين صنفين من الأفراد:

- أفراد لها مظهر خارجي شبيه للآباء ((بذور ملساء - صفراء) + [بذور متجددة - خضراء])، نسميها **مظاهر أبوية** (أنماط أبوية) = types parentaux، يشكل مجموعها 62%.
- أفراد تجمع بين مظهرين كانا مفترقين عند الأبوين ((بذور ملساء - خضراء) + [بذور متجددة صفراء])، نسميها **مظاهر جديدة التركيب** = types recombinés، يشكل مجموعها 38%.

3 - التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين:

- ✳ نرسم إلى الحليل "شكل أملس" ب L وإلى الحليل "شكل متجدد" ب r .
- ✳ لنرسم إلى الحليل "لون أصفر" ب l وإلى الحليل "لون أخضر" ب v .
- ✳ بما أن الأبوين نقيين بالنسبة للصفاتين فهما متشابهي الاقتران بالنسبة للصفاتين.
- ✳ لا يوجد في نتائج التزاوجين، سواء الأول أو الثاني (تحقق القانون الأول لماندل، لا يختلف الذكور عن الإناث من حيث المظهر الخارجي) ما يدعو للاعتقاد أنه يتعلق الأمر بورثة مرتبطة بالجنس، يلزم أن نسلم أن المورثتين محمولتين على صبغيات لا جنسية.
- ✳ لكن يبقى هناك احتمالان بالنسبة للنمط الوراثي للأبوين:

♦ الاحتمال الأول: المورثتان "شكل البذرة ولونها" محمولتان على صبغيتين مختلفتين،

يعني مستقلتان.

♦ الاحتمال الثاني: المورثتان "شكل البذرة ولونها" محمولتان على نفس الصبغي، يعني

أن المورثتين مرتبطتان.

♦ فهل هما مستقلتان أم مرتبطتان؟

✳ لنفترض الحالة الأولى: استقلالية المورثتين:

✳ في حالة اعتبار هذا الافتراض، سيكون النمط الوراثي للأبوين على الشكل التالي:

النمط الوراثي	المظهر الخارجي
$\frac{L}{L} \frac{J}{J}$	[L,J]
$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$	[r,v]

✨ لنعط التفسير الصبغي ولنقارن بعد ذلك بين النتائج النظرية والتجريبية، فإن توافقا فيعني أن الافتراض صحيح وإن تعارضا فالافتراض خاطئ.

		النمط الوراثي				المظهر الخارجي	
		$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$	X	$\frac{L}{L} \frac{J}{J}$	الآباء P $[r,v] \times [L,J]$		
		$r \ v$	X	$L \ J$	← الأمشاج		
		$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$	X	$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$	$[L,J] \ 100\% \ F_1$ متجانس		
		$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$	X	$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$	$F_1 \times F_1$		
		$r \ v$ و $L \ J$	X	$r \ v$ و $L \ J$			
		$r \ J$ و $L \ v$	X	$r \ J$ و $L \ v$			
		هجين بالنسبة للصفاتين					
		شبكة التزاوج F_2					
$\delta \sigma$	$\delta \varphi$	$\frac{L}{L} \frac{J}{J}$ 25%	$\frac{L}{L} \frac{v}{V}$ 25%	$\frac{r}{R} \frac{J}{J}$ 25%	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 25%	الجيل F_2 :	
$\frac{L}{L} \frac{J}{J}$ 25%	$\frac{L}{L} \frac{J}{J}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{L}{L} \frac{J}{V}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{L}{L} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	$\frac{r}{R} \frac{J}{J}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	56% = 9/16 : $[L,J]$ **	
$\frac{L}{L} \frac{v}{V}$ 25%	$\frac{L}{L} \frac{J}{V}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{L}{L} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	$\frac{L}{L} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	$\frac{r}{R} \frac{J}{V}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	06% = 1/16 : $[r,v]$ **	
$\frac{r}{R} \frac{J}{J}$ 25%	$\frac{L}{R} \frac{J}{J}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{r}{R} \frac{J}{V}$ 1/16 $[r,J]$	$\frac{r}{R} \frac{J}{J}$ 1/16 $[r,J]$	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[r,J]$	18% = 3/16 : $[L,v]$ **	
$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 25%	$\frac{L}{R} \frac{J}{V}$ 1/16 $[L,J]$	$\frac{L}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[L,v]$	$\frac{r}{R} \frac{J}{V}$ 1/16 $[r,J]$	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[r,v]$	$\frac{r}{R} \frac{v}{V}$ 1/16 $[r,v]$	18% = 3/16 : $[r,J]$ **	

✨ تتفق تماما هذه النتائج النظرية مع النتائج التجريبية مما يدل على أن الافتراض السابق صحيح، ويلزم أن نسلم أن المورثتين "شكل البذور" و"لون البذور" فعلا مستقلتان.

4 - التزاوج الرجوع ونتائجه:

✨ سنزاوج فردا من F_1 مع أب نقي ثنائي التنحي $[r,v]$

✨ ستكون النتائج على الشكل التالي:

النمط الوراثي		المظهر الخارجي	
$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$	\times	$\frac{L}{r} \frac{J}{v}$	$[r,v] \times F_1$
\downarrow		\downarrow	
$r \ v$	\times	$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$ و $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$	← الأمشاج
		$\frac{r}{r} \frac{J}{v}$ و $\frac{L}{r} \frac{v}{v}$	
شبكة التزاوج F ₂			
$\delta \sigma$	$\delta \sigma$	$\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ 25%	$\frac{L}{r} \frac{v}{v}$ 25%
$\delta \sigma$	$\frac{r}{r} \frac{J}{v}$ 25%	$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$ 25%	
$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$	$\frac{L}{r} \frac{J}{v}$	$\frac{L}{r} \frac{v}{v}$	$\frac{r}{r} \frac{J}{v}$
100%	25% [L,J]	25% [L,v]	25% [r,J]
			25% [r,v]
			25% = 1/4 : [L,J] **
			25% = 1/4 : [r,v] **
			25% = 1/4 : [L,v] **
			25% = 1/4 : [r,J] **

✨ نحصل إذن على 4 مظاهر خارجية بنسب متساوية (25% بالنسبة لكل مظهر)، حيث تشكل المظاهر الأبوية 50% والمظاهر الجديدة 50% التركيب.

5 – الأنماط الممكنة للبذور الملساء الصفراء والتزاوج الذي يمكن من تحديد نمطها بالضبط:

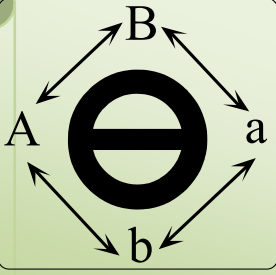
✨ تحمل هذه البذور الصفتين السائدتين في مظهرها الخارجي، هناك 4 احتمالات بالنسبة لنمطها الوراثي:

الأنماط المحتملة	المظهر الخارجي
احتمال 1 $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ نقية بالنسبة للصفاتين	[L, J] بذور ملساء صفراء
احتمال 2 $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ هجينة بالنسبة للصفاتين	
احتمال 3 و 4 $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ أو $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ هجينة بالنسبة لصفة ونقية بالنسبة للصفة الأخرى	

✨ لتحديد نمطها بالضبط، يمكن إجراء التزاوج الاختباري: نزاوج هذه الأفراد مع أفراد ثنائية التتحي:

$$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$$

2 - حصيلة:



القانون الثالث لماندل: قانون استقلالية أزواج الحليلات
"عند انتقال صفتين أو أكثر تفتق أزواج الحليلات افتراقا مستقلا"
أو بصيغة أخرى، خلال الطور الانفصالي لتشكل أمشاج F_1 ، يمكن لكل
حليل مورثة معينة (A و a) أن يجتمع بأحد حليلي المورثة الأخرى
(B و b). ويمكن تمثيل ذلك بالخطاطة التالية:

- يسمح الجيل الثاني F_2 من تحديد استقلالية المورثات عندما نحصل على نسب
قريبة من: $1/16 + 3/16 + 3/16 + 9/16$.
- عندما يعطي التزاوج الراجع (الجيل F_2') أربعة مظاهر خارجية بنسب متساوية
(25%) مع تساوي المظاهر الأبوية والجديدة التركيب (50%)، نتحقق بأن المورثتين
مستقلتين.

II حالة مورثتين مرتبطتين محمولتين على صبغي لا جنسي

1- مثال:

الوثيقة 7 في الصفحة الموالية

أجوبة:

1 - استنتاجات تخص نتائج الجيل F_1 .

✳ يبدو من خلال النتائج أن الجيل F_1 متجانس \Rightarrow تحقق القانون الأول لماندل.
✳ حسب القانون الأول لماندل فإن الجيل F_1 هجين بالنسبة للصفاتين، إذ نتج عن تزاوج سلالتين نقيتين
تختلفان بصفاتين.

✳ الجيل F_1 هجين بالنسبة للصفاتين ويبيدي في مظهره الخارجي [أجنحة طويلة و عيون حمراء]،
نستنتج من ذلك أن:

◆ الحليل "أجنحة طويلة" سائد على الحليل "أجنحة أثرية".

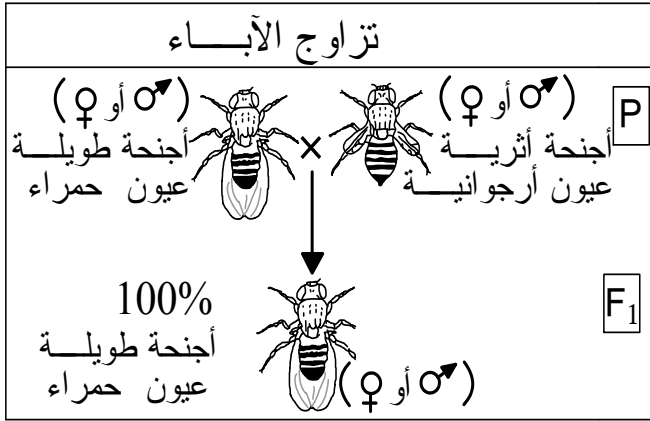
◆ الحليل "عيون حمراء" سائد على الحليل "عيون أرجوانية".

2- تحليل نتائج التزاوج الراجع الأول:

✳ كل أفراد الجيل F_2' (100%) لها مظهر خارجي أبوي (أجنحة طويلة - عيون حمراء + أجنحة
أثرية - عيون أرجوانية)، بينما تنعدم تماما المظاهر الخارجية الجديدة التركيب (أجنحة طويلة - عيون
أرجوانية + أجنحة أثرية - عيون حمراء): لم يحدث إذن افتراق مستقل لحليلي المورثتين (ظل الحليل
"أجنحة طويلة" مرتبطا بالحليل عيون حمراء، وبقي "الحليل أجنحة أثرية" مرتبط بالحليل "عيون
أرجوانية")، لا يمكن تفسير ذلك إلا بكون المورثتين "طول الأجنحة" و"لون العيون" **محمولتان على
نفس الصبغي**، يعني مرتبطتان: هذا ما نسمي بظاهرة **ارتباط المورثات** = Phénomène de linkage.

❖ لا يوجد في نتائج التزاوجين السابقين ما يفيد أن المورثتين محمولتين على صبغي جنسي، وعليه سنسلم أنهما محمولتين على بصبغيين لا جنسيين.

الوثيقة 7:



لـ زوج Morgon بين سلالتين نقيتين من ذباب الخل: سلالة متوحشة ذات أجنحة طويلة و عيون حمراء *ails longues yeux rouges* وأخرى طافرة ذات أجنحة أثرية و عيون أرجوانية *ails vestigiales yeux pourpres*، فحصل على جيل F₁ كل أفراده بأجنحة طويلة و عيون حمراء.

1- ماذا تستنتج من هذه النتيجة؟

بعد ذلك أجرى Morgon تزاوجين راجعين:

لـ **التزاوج الراجع 1**: تم بين ذكر هجين من F₁ وأنثى ثنائية التنحي (يعني تحمل الصفتين المتتحتيتين) فحصل في الجيل F'₂ على النتائج التالية:

- 500 ذبابة ذات أجنحة طويلة و عيون حمراء = 50%
- 500 ذبابة ذات أجنحة أثرية و عيون أرجوانية = 50%

نتائج الجيل F' ₂ للتزاوج الراجع 2	العدد	%
ذباب بأجنحة طويلة و عيون حمراء.	401	
ذباب بأجنحة أثرية و عيون أرجوانية.	399	
ذباب بأجنحة أثرية و عيون حمراء.	50	
ذباب بأجنحة طويلة و عيون أرجوانية.	50	
المجموع:		

2- حل هذه النتائج.

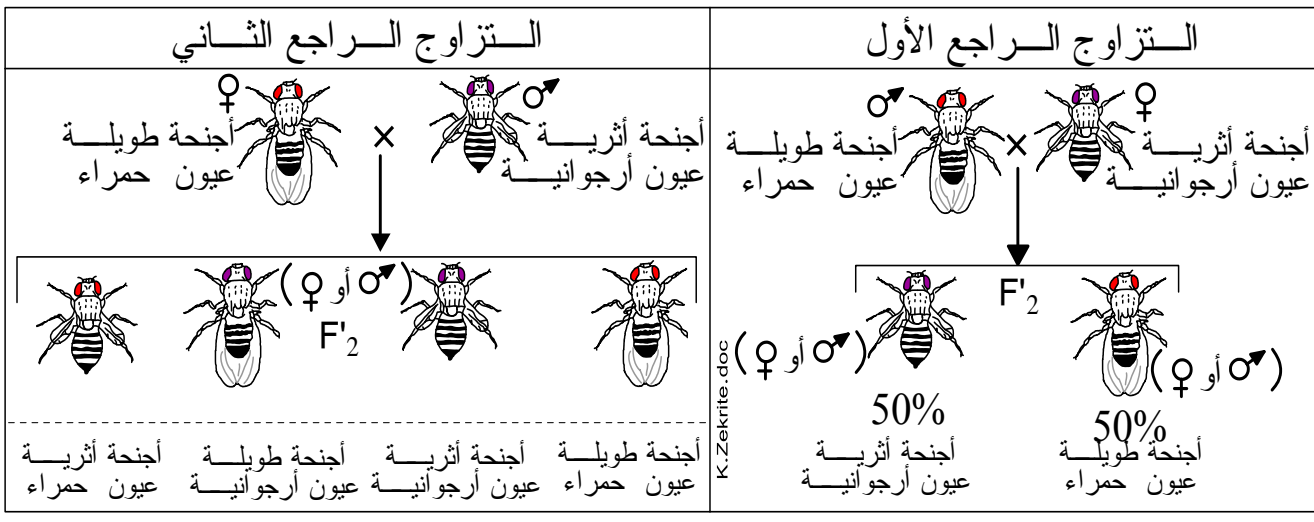
3- اعط التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين السابقين.

لـ **التزاوج الراجع 2**: زوج Morgon بين ذكر ثنائي التنحي وأنثى هجينة من F₁ فحصل في الجيل F'₂ على النتائج

المبينة في الجدول جانبه

4- احسب النسب المئوية لكل مظهر.

5- حل هذه النتائج واعط تفسيراً صبغياً للتزاوج الراجع الثاني.



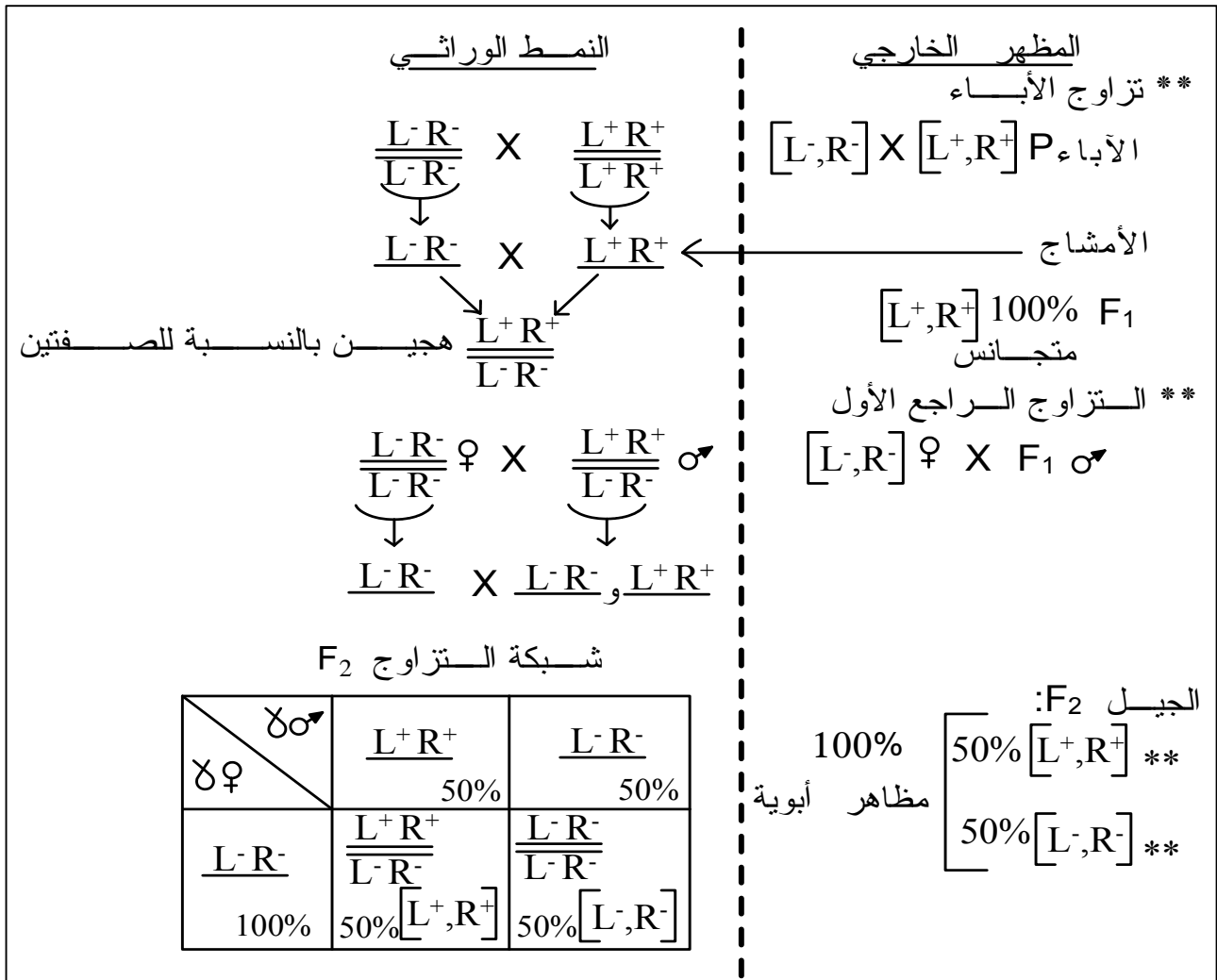
3- التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين السابقين:

✳ لنرمز إلى الحليل "أجنحة طويلة" (الحليل المتوحش السائد) بـ L^+ ، ولنرمز إلى الحليل "أجنحة أثرية" (الحليل الطافر المتحى) بـ L^- . (طريقة أخرى لوضع الرموز).
 ✳ لنرمز إلى الحليل "عيون حمراء" (الحليل المتوحش السائد) بـ R^+ ، ولنرمز إلى الحليل "عيون أرجوانية" (الحليل الطافر المتحى) بـ R^- .

✳ الأباء من سلالة نقية إذن متشابهو الاقتران بالنسبة للصفاتين، وبما أننا سلمنا بأن المورثتين مرتبطين ومحمولتين على صبغي لاجنسي، فإن النمط الوراثي لهؤلاء الأباء سيكون على الشكل التالي:

النمط الوراثي	المظهر الخارجي
$\frac{L^+R^+}{L^+R^+}$	$[L^+,R^+]$
$\frac{L^-R^-}{L^-R^-}$	$[L^-,R^-]$

✳ التفسير الصبغي:



✳ تتفق تماماً هذه النتائج النظرية مع نتائج Morgon التجريبية، مما يدل على أن تفسيرنا صحيح والمورثتان فعلاً مرتبطنان.

4- حساب النسب المئوية:

نطبق القاعدة الثلاثية:

♦ مجموع أفراد هذا الجيل: 900

♦ نسبة الذباب ذي الأجنحة الطويلة والعيون الحمراء:

$$401 \rightarrow 900$$

$$x \rightarrow 100$$

$$x = (401 \times 100) / 900 = 44.5\%$$

♦ بنفس الطريقة نحصل

على باقي النسب

(انظر الجدول)

%	العدد	نتائج الجيل F ₂ ' للتزاوج الراجع 2
44.5%	401	ذباب بأجنحة طويلة و عيون حمراء.
44.3%	399	ذباب بأجنحة أثرية و عيون أرجوانية.
5.6%	50	ذباب بأجنحة أثرية و عيون حمراء.
5.6%	50	ذباب بأجنحة طويلة و عيون أرجوانية.
100%	900	المجموع:

5- تحليل نتائج التزاوج الراجع الثاني:

♦ يتشكل هذا الجيل F₂' من:

♦ أفراد ذات مظهر خارجي أبوي يشكل مجموعها 88.8% (44.3 + 44.5).

♦ أفراد ذات مظهر خارجي جديد التركيب يشكل مجموعها 11.2% (5.6 + 5.6).

♦ هذه النتيجة لا تتطابق:

♦ لا مع استقلالية المورثتين التي تؤدي إلى تساوي بين نسبة المظاهر الأبوية والمظاهر الجديدة

التركيب (50% لكل مظهر: راجع نتائج الجيل F₂' في تجربة ماندل، التمرين السابق).

♦ ولا مع حالة ارتباط المورثتين التي تؤدي إلى غياب المظاهر الجديدة التركيب كما هو الحال

في التزاوج الراجع الأول لنفس المثال.

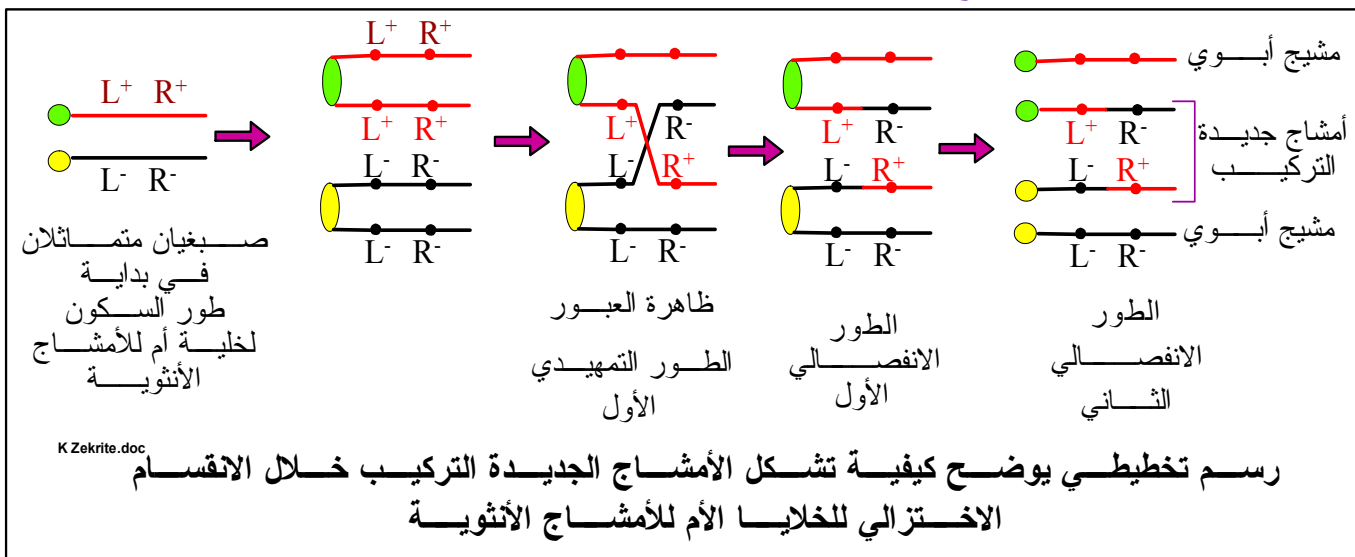
♦ فكيف يمكن تفسير هذه النتائج علماً أن المورثتين مرتبطتين؟

♦ لا يمكن تفسير ظهور الأنماط الجديدة التركيب إلا بوجود تركيبات مورثية جديدة في أمشاج

الأنثى، والتي لا يمكن أن تظهر إلا على إثر ظاهرة العبور خلال الطور التمهيدي الأول من الانقسام

المنصف.

- تفسير كيفية تشكل الأمشاج الأنثى:



- التفسير الصبغي لنتائج التزاوج الراجع الثاني:

النمط الوراثي		المظهر الخارجي																								
$\frac{L^+R^+}{L^-R^-} \text{♀} \times \frac{L^-R^-}{L^-R^-} \text{♂}$ <p style="text-align: center;">عبور</p>		** التزاوج الراجع الثاني $F_1 \text{♀} \times [L^-, R^-] \text{♂}$																								
$\frac{L^-R^+}{5,6\%} \text{ و } \frac{L^+R^-}{5,6\%} \text{ و } \frac{L^-R^-}{44,3\%} \text{ و } \frac{L^+R^+}{44,5\%} \text{♀} \times \frac{L^-R^-}{100\%} \text{♂}$		الأمشاج																								
<p style="text-align: center;">أمشاج جديدة التركيب أمشاج أبوية</p>																										
<table border="1" style="width: 100%; text-align: center;"> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 20%;">$\text{♂} \text{♂}$</td> <td style="width: 20%;">L^-R^-</td> <td style="width: 20%;">100%</td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;">$\text{♀} \text{♀}$</td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>L^+R^+</td> <td>$\frac{L^+R^+}{L^-R^-}$</td> <td>$[L^+, R^+]$ $44,5\%$</td> </tr> <tr> <td></td> <td>L^-R^-</td> <td>$\frac{L^-R^-}{L^-R^-}$</td> <td>$[L^-, R^-]$ $44,3\%$</td> </tr> <tr> <td></td> <td>L^+R^-</td> <td>$\frac{L^+R^-}{L^-R^-}$</td> <td>$[L^+, R^-]$ $5,6\%$</td> </tr> <tr> <td></td> <td>L^-R^+</td> <td>$\frac{L^-R^+}{L^-R^-}$</td> <td>$[L^-, R^+]$ $5,6\%$</td> </tr> </table>			$\text{♂} \text{♂}$	L^-R^-	100%	$\text{♀} \text{♀}$					L^+R^+	$\frac{L^+R^+}{L^-R^-}$	$[L^+, R^+]$ $44,5\%$		L^-R^-	$\frac{L^-R^-}{L^-R^-}$	$[L^-, R^-]$ $44,3\%$		L^+R^-	$\frac{L^+R^-}{L^-R^-}$	$[L^+, R^-]$ $5,6\%$		L^-R^+	$\frac{L^-R^+}{L^-R^-}$	$[L^-, R^+]$ $5,6\%$	F ₂ شبكة التزاوج
	$\text{♂} \text{♂}$	L^-R^-	100%																							
$\text{♀} \text{♀}$																										
	L^+R^+	$\frac{L^+R^+}{L^-R^-}$	$[L^+, R^+]$ $44,5\%$																							
	L^-R^-	$\frac{L^-R^-}{L^-R^-}$	$[L^-, R^-]$ $44,3\%$																							
	L^+R^-	$\frac{L^+R^-}{L^-R^-}$	$[L^+, R^-]$ $5,6\%$																							
	L^-R^+	$\frac{L^-R^+}{L^-R^-}$	$[L^-, R^+]$ $5,6\%$																							
<p style="text-align: center;">أنماط جديدة التركيب نسبها ضعيفة لكن لا يمكن التكهن حول نسبتها النظرية بالضبط نعتمد على النسب التجريبية</p>		<p style="text-align: center;">مظاهر أبوية</p> <p style="text-align: center;">مظاهر جديدة التركيب</p>																								
		<p style="text-align: center;">الجيل F₂:</p> <p style="text-align: center;">$[L^+, R^+]$ **</p> <p style="text-align: center;">$[L^-, R^-]$ **</p> <p style="text-align: center;">$[L^+, R^-]$ **</p> <p style="text-align: center;">$[L^-, R^+]$ **</p>																								

ملحوظات:

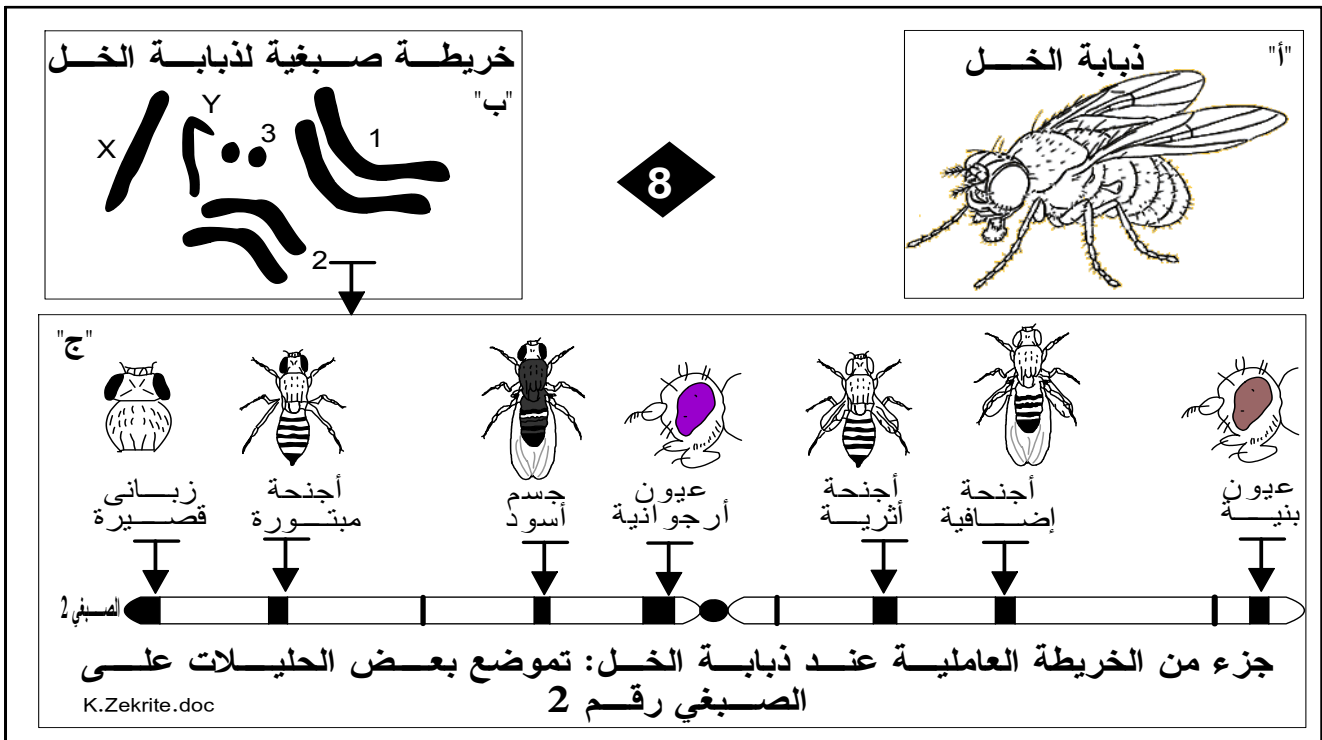
- ✿ لم تظهر المظاهر الجديدة التركيب في التزاوج الراجع الأول لكون المورثتين "شكل الأجنحة ولون العيون" مرتبطين ارتباطا مطلقا عند ذكر ذبابة الخل، فلا تحدث ظاهرة العبور خلال تشكل أمشاجه.
- ✿ يبرز هذا المثال جليا دور ظاهرة العبور في تنوع الأمشاج وتنوع الأفراد: بغياب ظاهرة العبور، يتشكل صنفان فقط من الأمشاج فتعطي فقط مظهرين خارجيين تصنف ضمن المظاهر الأبوية، لكن بفضل ظاهرة العبور، تتشكل 4 أصناف من الأمشاج، تقضي إلى 4 أصناف من الأفراد، بعضها أبوي والآخر جديد التركيب.
- ✿ تتمثل أهمية التزاوج الراجع في تحديد تموضع المورثتين: إن كانتا مستقلتين أم مرتبطين.

2- حصلة:

في حالة الهجونة الثنائية مع ارتباط المورثتين:
- لا نحصل في الجيل F_2' (الجيل الناتج عن التزاوج الراجع) على مظاهر جديدة التركيب إذا لم تحصل ظاهرة العبور.
- نحصل في الجيل F_2' على مظاهر جديدة التركيب لكن بنسب جد ضعيفة (تقل كثيرا عن 50%) إذا حدثت ظاهرة العبور.

3- دور العبور في تحديد مواضع المورثات على الصغيات: الخريطة العاملة

أ - تعريف الخريطة العاملة:



✿ الخريطة العاملة = la carte factorielle هي خريطة صبغية أضيف إليها تموضع المورثات المحمولة على كل صبغي.

✿ لإنجاز الخريطة العاملية، يلزم معرفة:

• المورثات المحمولة على كل صبغي، لأجل ذلك يمكن الاعتماد على نتائج

التزاوجات.

• المسافة الفاصلة بين المورثات الموجودة على نفس الصبغي: كلما كبرت المسافة

الفاصلة بين مورثتين مرتبطتين، إلا وزاد احتمال حدوث العبور والذي يتجلى في ارتفاع نسبة

التركيبات الجديدة (الأنماط الجديدة التركيب)، والعكس بالعكس. ومنه فإن نسبة المظاهر الجديدة

التركيب تمكننا من تقييم المسافة الفاصلة بين المورثتين وهذا ما توصل إليه أيضا العالم Morgon:

المسافة الفاصلة بين مورثتين بـ CMg = نسبة الأمشاج الجديدة التركيب

حيث أن 1% من التركيبات الجديدة = $1CMg$

CMg = centimorgon

✿ في المثال السابق (تمرين الوثيقة 7: المورثتان "شكل الأجنحة ولون العيون" عند ذبابة الخل) حصلنا على 11.2% من المظاهر الجديدة التركيب، إذن المسافة الفاصلة بين هاتين المورثتين تقدر بـ $11.2CMg$.

✿ تمكن الباحثون من وضع خرائط أكثر واقعية، وهي الخرائط الوراثية. تعتمد هذه التقنية على استعمال صبغيات عملاقة وملاحظتها بعد تلوينها: تظهر هذه الملاحظة وجود عدة أشرطة متتالية تختلف من حيث شكلها وتلوينها ولها نفس الترتيب بالنسبة لنفس الصبغي. (راجع التمرين التطبيقي رقم 1 – مفهوم الخريطة الصبغية)، هذا من جهة ومن جهة أخرى، عندما نتلف منطقة ما من الصبغي فإن ذلك ينعكس على تعبير صفة معينة وبالتالي نتمكن من تحديد موقع المورثة المسؤولة عن هذه الصفة.

الوثيقة 9: حصيلة القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية

1- حالة الهجونة الأحادية: دراسة انتقال صفة وراثية واحدة (زوج من الحليلات)

السيادة تامة؟	المورثة مرتبطة بالصبغي Y: فقط الأجناس الحاملة للصبغي Y تبدي الصفة المعنية.	- إذا لم يتحقق القانون 1 لماندل. - إذا أعطى التزاوجان المتعاكسان نتائج مختلفة	المورثة مرتبطة بالجنس
السيادة متساوية؟	المورثة مرتبطة بالصبغي X: تظهر الصفة عند الذكور والإناث على حد سواء.	- إذا كان ذكور وإناث نفس الجيل يختلفون من حيث المظهر الخارجي أو وجدت الوراثة أب / أم ← بنت / ابن	
المورثة مميّنة؟	السيادة تامة: عندما يحمل الجيل F_1 الهجين مظهر أحد الأبوين ويغيب مظهر الأب الآخر. أو نحصل في الجيل F_2 على النسب : $1/4 - 3/4$.		
	السيادة متساوية : عندما تظهر صفة وسيطة بين مظهري الأبوين أو يحمل الفرد الواحد مزيجاً من الصفتين المتوفرتين عند الأبوين مثلاً قطة ذات زغب أبيض وأسود. أو نحصل في الجيل F_2 على النسب: $1/4 - 1/4 - 2/4$.	المورثة مرتبطة بصبغي لاجنسي	
	المورثة مميّنة: عند غياب أحد الأنماط الوراثية. نحصل في الجيل F_2 على النسب: $1/3 - 2/3$		

2 - الهجونة ثنائية: دراسة انتقال صفتين (زوجين من الحليلات)

السيادة تامة بالنسبة للمورثتين؟	ترتبط كل مورثة من المورثتين بصبغي لاجنسي؟	المورثتان مستقلتان ؟ ظهور مظاهر جديدة التركيب بنسبة مرتفعة مثلاً في الجيل F_2 بنسبة 50%
السيادة تامة بالنسبة لإحدى المورثتين ومتساوية بالنسبة للأخرى؟	أم ترتبط احدهما بصبغي لاجنسي والأخرى بصبغي جنسي.	
السيادة متساوية بالنسبة للمورثتين؟	ترتبط المورثتان بصبغي لاجنسي ؟	المورثتان مرتبطتان؟ - غياب المظاهر الجديدة التركيب أو - ظهور هذه المظاهر الجديدة لكن بنسب ضعيفة مثلاً في الجيل F_2 تكون أقل بكثير من 50%
هل ظهرت مظاهر جديدة التركيب؟ * لا ← لم تحدث ظاهرة العبور. * نعم ← حدثت ظاهرة العبور ← المسافة الفاصلة بين المورثتين = % المظاهر الجديدة التركيب.	السيادة تامة بالنسبة للصفتين؟ أم السيادة تامة بالنسبة لإحدهما ومتساوية بالنسبة للأخرى؟ أم متساوية بالنسبة للصفتين؟	

إذا أنهيت هذا المسار اعط التفسير الصبغي؛ لأجل ذلك :

☆ اعط رمزا معيناً لكل حليل مع مراعاة الإصطلاحات المتفق عليها.
☆ اعط النمط الوراثي للأفراد المتزاوجين؛ لأجل ذلك: استعن بالنص؛ بنتائج التزاوج بقوانين
Mendel.

☆ اعط شبكة التزاوج إن رأيت ذلك ضرورياً

☆ قارن بين النتائج النظرية والتجريبية: إذا لم يتطابق؛ فاعلم أن تفسيرك خاطئ.

تمرين تطبيقي

دورة استدرابية 2009 – مسلك علوم الحياة والأرض (6 نقط)

افترض الباحثون في بداية القرن العشرين أن المورثات تتموضع على الصبغيات، وأن كل صبغي يتوفر على تشكيلة معينة من المورثات. لتفسير كيفية انتقال بعض الصفات الوراثية وفق هذه الفرضية، نقترح التجارب التالية عند ذبابات الخل:

السلسلة التجريبية الأولى:

♣️ **التزاوج الأول:** بين سلالتين من ذبابات الخل، سلالة متوحشة ذات جسم مخطط (rayé) و عيون بنية (brunes) وسلالة طافرة ذات جسم أسود و عيون حمراء. أعطى هذا التزاوج جيلا أولا F_1 يتكون من ذبابات خل بمظهر متوحش.

♣️ **التزاوج الثاني:** بين أنثى من أفراد F_1 وذبابة خل ثنائية التنحي. أعطى هذا التزاوج جيلا F_2 يتكون من:
 ↳ 4,5% ذبابات خل بجسم أسود و عيون بنية. ↳ 45,5% ذبابات خل بجسم مخطط و عيون بنية.
 ↳ 45,5% ذبابات خل بجسم أسود و عيون حمراء. ↳ 4,5% ذبابات خل بجسم مخطط و عيون حمراء.

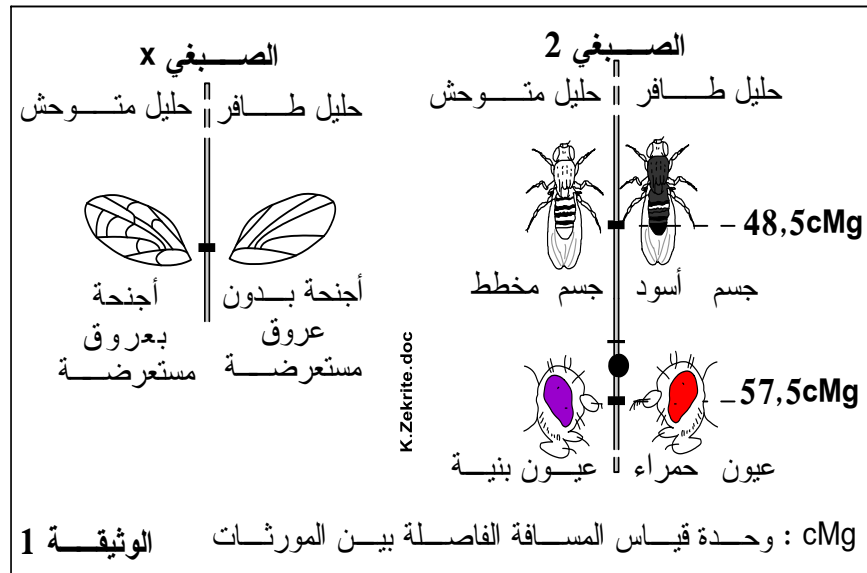
السلسلة التجريبية الثانية:

♣️ **التزاوج الأول:** بين ذبابة خل أنثى من سلالة متوحشة ذات عيون بنية وأجنحة بعروق مستعرضة (transversales)، وذبابة خل ذكر من سلالة طافرة ذات عيون حمراء وأجنحة بدون عروق مستعرضة. أعطى هذا التزاوج جيلا أولا F_1 يتكون من ذبابات خل بمظهر متوحش.

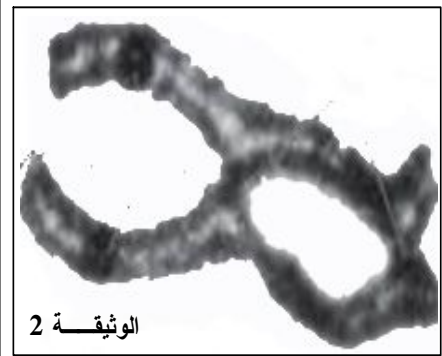
♣️ **التزاوج الثاني:** تم بين ذبابة خل ذكر من أفراد F_1 وذبابة خل أنثى ثنائية التنحي. أعطى هذا التزاوج جيلا F_2 بالنسب التالية:

- 25% من ذبابات خل إناث بعيون بنية وأجنحة بعروق مستعرضة.
- 25% من ذبابات خل إناث بعيون حمراء وأجنحة بعروق مستعرضة.
- 25% من ذبابات خل ذكور بعيون بنية وأجنحة بدون عروق مستعرضة.
- 25% من ذبابات خل ذكور بعيون حمراء وأجنحة بدون عروق مستعرضة.

تقدم الوثيقة 1 مواقع المورثات المدروسة على الصبغي 2 وعلى الصبغي الجنسي X، وتعطي الوثيقة 2



زوجا من الصبغيات خلال الطور التمهيدي الأول من الانقسام الاختزالي المؤدي إلى تكون الأمشاج.



- 1) فسر النتائج المحصلة في كل تزاوج بالنسبة للسلسلة التجريبية الأولى والسلسلة التجريبية الثانية (5 ن). بالنسبة للمورثة المسؤولة عن لون الجسم: استعمل الرمز bl^+ للتحليل السائد والرمز bl للتحليل المتنحي. بالنسبة للمورثة المسؤولة عن لون العيون: استعمل الرمز cd^+ للتحليل السائد والرمز cd للتحليل المتنحي. بالنسبة للمورثة المسؤولة عن شكل الأجنحة: استعمل الرمز n^+ للتحليل السائد والرمز n للتحليل المتنحي.
- 2) بين من خلال هذا التفسير أن النتائج المحصلة تتوافق مع معطيات الوثيقتين 1 و 2. (1 ن)

عناصر الأجوبة

1) تفسير النتائج المحصلة في كل تزواج بالنسبة للسلسلة التجريبية الأولى والسلسلة التجريبية الثانية:

✳ تفسير نتائج التزاوج الأول في السلسلة التجريبية الأولى:

↪ يتعلق الأمر بهجونة ثنائية (انتقال صفتي لون الجسم ولون العيون)

↪ الجيل F_1 مكون من أفراد ذوي مظهر متوحش بجسم مخطط و عيون بنية: تحقق القانون

الأول لماندل (قانون تجانس هجناء الجيل الأول)

↪ التحليل المسؤول عن جسم مخطط سائد (نرمز له ب bl^+) على التحليل المسؤول عن جسم

أسود (نرمز له ب bl).

↪ التحليل المسؤول عن لون العيون البنية سائد (نرمز له ب cd^+) على التحليل المسؤول عن

لون العيون الحمراء (نرمز له ب cd). (0,5 ن)

✳ تفسير نتائج التزاوج الثاني في السلسلة التجريبية الأولى:

↪ يتعلق الأمر بتزاوج راجع.

↪ أعطى التزاوج الراجع جيلا F'_2 يتكون من:

○ 91% من المظاهر الأبوية (ذبابات خل بجسم أسود و عيون حمراء + ذبابات خل بجسم

مخطط و عيون بنية)

○ 9% من المظاهر الجديدة التركيب (ذبابات خل بجسم أسود و عيون بنية + ذبابات خل

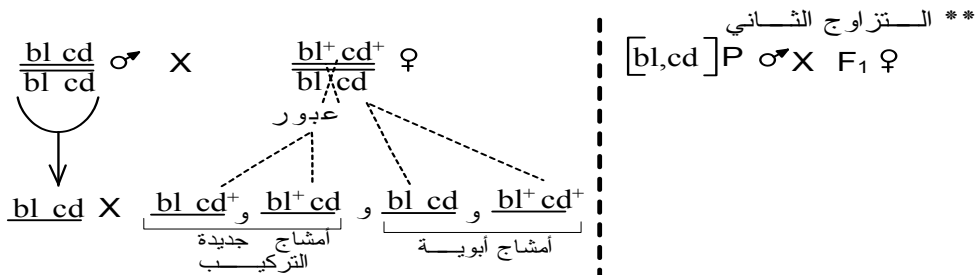
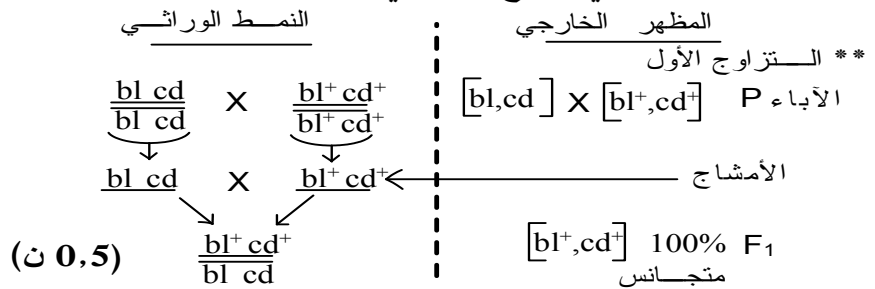
بجسم مخطط و عيون حمراء)

↪ نسبة المظاهر الأبوية كبيرة بالمقارنة مع نسبة المظاهر الجديدة التركيب مما يدل على عدم تحقق

القانون الثالث لماندل (قانون استقلالية أزواج الحليلات) إذن المورثتان مرتبطتان.

↪ تفسر المظاهر الجديدة التركيب بحدوث ظاهرة العبور عند الإناث خلال تشكل الأمشاج. (0,5 ن)

✳ التفسير الصبغي لنتائج تزاوجي السلسلة التجريبية الأولى:



شبكة التزاوج F'_2

	♀	$bl^+ cd^+$	$bl\ cd$	$bl^+ cd$	$bl\ cd^+$
♂		45,5%	45,5%	4,5%	4,5%
	♂	$bl\ cd$	$\frac{bl^+ cd^+}{bl\ cd}$	$\frac{bl^+ cd}{bl\ cd}$	$\frac{bl\ cd^+}{bl\ cd}$
		100%	$[bl^+,cd^+]$	$[bl^+,cd]$	$[bl,cd^+]$
			45,5%	45,5%	4,5%

الجيل F'_2 :

91%	$[bl^+,cd^+]$ **
مظاهر أبوية	$[bl,cd]$ **
9%	$[bl^+,cd]$ **
مظاهر جديدة التركيب	$[bl,cd^+]$ **

(0,5 ن)

✽ تفسير نتائج التزاوج الأول في السلسلة التجريبية الثانية:

↪ يتعلق الأمر بهجونة ثنائية (انتقال صفتي لون العيون وشكل الأجنحة)

↪ الجيل F_1 مكون من أفراد ذوي مظهر متوحش بعيون بنية وأجنحة بعروق مستعرضة: تحقق

القانون الأول لماندل (قانون تجانس هجاء الجيل الأول)

↪ التحليل المسؤول عن الأجنحة بعروق مستعرضة (نرمز له ب n^+) على التحليل المسؤول الأجنحة

بدون عروق مستعرضة (نرمز له ب n).

↪ التحليل المسؤول عن لون العيون البنية سائد (نرمز له ب cd^+) على التحليل المسؤول عن لون

العيون الحمراء (نرمز له ب cd). (0,5 ن)

✽ تفسير نتائج التزاوج الثاني في السلسلة التجريبية الأولى:

↪ يتعلق الأمر بتزاوج راجع.

↪ أعطى التزاوج الراجع جيلا F_2' يتكون من مظاهر أبوية و مظاهر جديدة التركيب بنسب متساوية

مما يدل على تحقق القانون الثالث لماندل (قانون استقلالية أزواج الحليلات) إذن المورثتان مستقلتان.

(0,5 ن)

↪ فيما يخص صفة شكل الأجنحة، يظهر أن المظاهر الخارجية عند أفراد الجيل F_2' غير متجانسة

بين الجنسين، حيث أن كل الإناث تحمل أجنحة بعروق مستعرضة، وكل الذكور تحمل أجنحة بدون

عروق مستعرضة مما يدل على أن هذه الصفة مرتبطة بالجنس (محمولة على الصبغي الجنسي X)

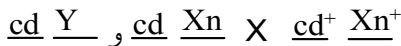
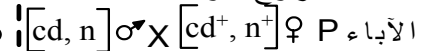
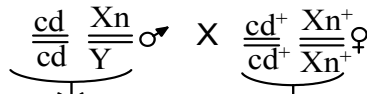
(0,5 ن)

✽ التفسير الصبغي لنتائج تزاوجي السلسلة التجريبية الثانية:

النمط الوراثي

المظهر الخارجي

** التزاوج الأول



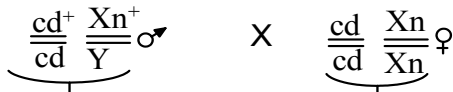
← الأمشاج

$\delta \sigma$	$cd \ Xn$ 50%	$cd \ Y$ 50%
$\delta \phi$	$cd^+ \ Xn^+$ 50%	$cd^+ \ Xn^+$ 50%
$cd^+ \ Xn^+$	$cd^+ \ Xn^+$ 50%	$cd^+ \ Xn^+$ 50%
100%	$[cd^+, n^+]$	$[cd^+, n^+]$

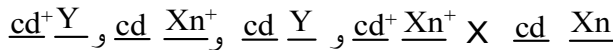
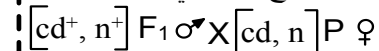
$[cd^+, n^+] 100\% F_1$
متجانس

(0,5 ن)

K.Zekrite.doc



** التزاوج الثاني



شبكة التزاوج F_2'

$\delta \sigma$	$cd^+ \ Xn^+$ 25%	$cd \ Y$ 25%	$cd \ Xn^+$ 25%	$cd^+ \ Y$ 25%
$\delta \phi$	$cd^+ \ Xn^+$ 25%	$cd \ Xn$ 25%	$cd \ Xn^+$ 25%	$cd^+ \ Xn$ 25%
$cd \ Xn$	$cd^+ \ Xn^+$ 25%	$cd \ Xn$ 25%	$cd \ Xn^+$ 25%	$cd^+ \ Xn$ 25%
100%	$[cd^+, n^+] \phi$ 25%	$[cd, n] \sigma$ 25%	$[cd, n^+] \phi$ 25%	$[cd^+, n] \sigma$ 25%

الجيل F_2' :
50% $[cd^+, n^+] \phi$ **
مظاهر أبوية
25% $[cd, n] \sigma$ **

50% $[cd^+, n] \sigma$ **
مظاهر جديدة التركيب
25% $[cd, n^+] \phi$ **

(1 ن)

(2) وجود توافق بين معطيات الوثيقتين 1 و 2 والتفسير الصبغي للنتائج المحصلة:
* بينت الدراسة التجريبية الأولى أن المورثتين لون الجسم ولون العيون مرتبطين ومحمولتين على صبغي لاجنسي، وهو ما تؤكدته الوثيقة 1 حيث تتموضع المورثتان معا على الصبغي اللاجنسي رقم 2.
(0,25 ن)

* نسبة المظاهر الجديدة التركيب (9%) مطابقة للمسافة الفاصلة بين مورثتي لون الجسم ولون العيون والمسجلة في الوثيقة 1 = 9cMg (57,5-48,5) (0,25 ن)


* المورثة المسؤولة عن شكل الأجنحة مستقلة عن المورثتين السابقتين وتموضعة على صبغي جنسي (الصبغي X). (0,25 ن)


* المظاهر الجديدة التركيب ناتجة عن التخليط الضمصي (العبور) الذي تجسده الوثيقة 2
(0,25 ن)


الفصل الثالث


علم الوراثة البشرية


تقديم:

سابقا اهتم علم الوراثة عند الإنسان بفهم الآليات المتدخلة في انتقال الصفات الوراثية عند بعض العائلات. أما حاليا فيهتم بتشخيص الأمراض الوراثية والشذوذات الصبغية قبل الولادة قصد توقعها وإيجاد علاجات لبعضها للحد من ظهورها، لكن علم الوراثة البشرية يواجه صعوبات كثيرة.  فما هي الصعوبات التي تواجه علم الوراثة عند الإنسان؟ وما هي الوسائل المعتمدة في هذه الدراسة؟

 كيف تنقل بعض الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس داخل العائلات؟

 كيف تنقل بعض الأمراض المرتبطة بالجنس خلال تتالي الأجيال؟


 ما هي الشذوذات التي تصيب الإنسان؟ كيف تنقل إلى الخلف؟ وما هي عواقبها؟

 ما هي الطرق المعتمدة في التشخيص قبل ولادي للأمراض الوراثية والشذوذات الصبغية؟ وما هي أهمية هذا التشخيص؟

I صعوبات ووسائل دراسة الوراثة البشرية.


1- الصعوبات:


تطرح دراسة الوراثة البشرية عدة مشاكل لأن:

 الإنسان ليس مادة تجريبية تخضع لتزاوجات تجريبية أو لعوامل محرضة للطفرات.

 طول عمر كل جيل كما أن خصوبة الإنسان ضعيفة (عدد الأطفال قليل)، إضافة إلى طول مدة


الحمل، وهذا يحول دون تطبيق القوانين الإحصائية.

 عدد الصبغيات كبير: 23 زوجا من الصبغيات والتي يمكن أن تعطي 2^{23} نوعا ممكنا من الأمشاج و 2^{46} نوعا ممكنا من البيضات.

 يصعب أحيانا التمييز بين الأمراض الوراثية والأمراض الخلقية (الناجمة عن إصابة الجنين بفيروس مثلا)

2- الوسائل:

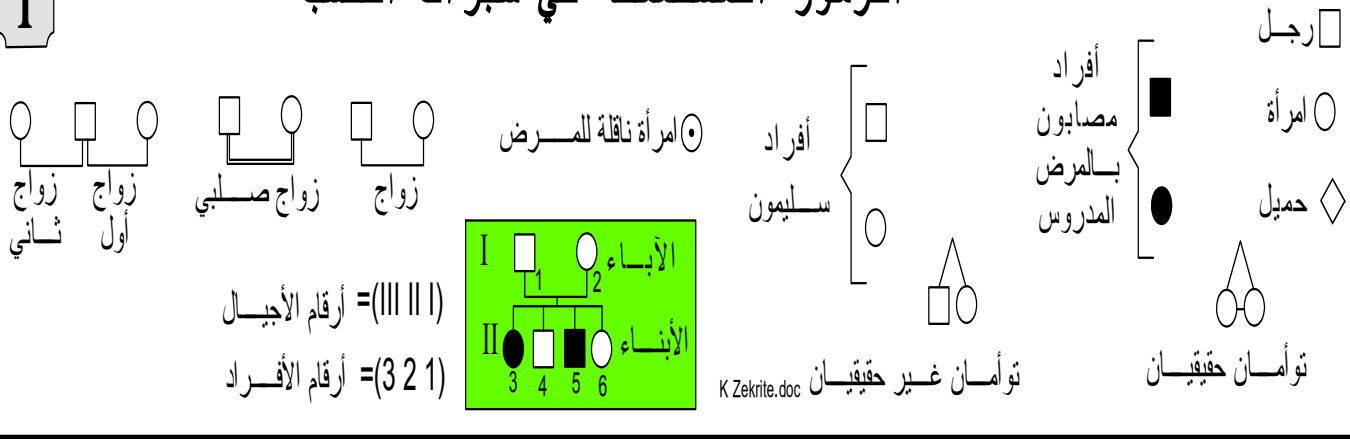
تعتمد دراسة الوراثة البشرية على:

 **شجرات النسب:** تنتج من خلال بحث دقيق يعتمد على رصد المرض خلال تتالي مجموعة من

الأجيال في نفس العائلة، حيث تسترد كل الأحداث العائلية العامة (الزواج، الولادات، الوفيات،

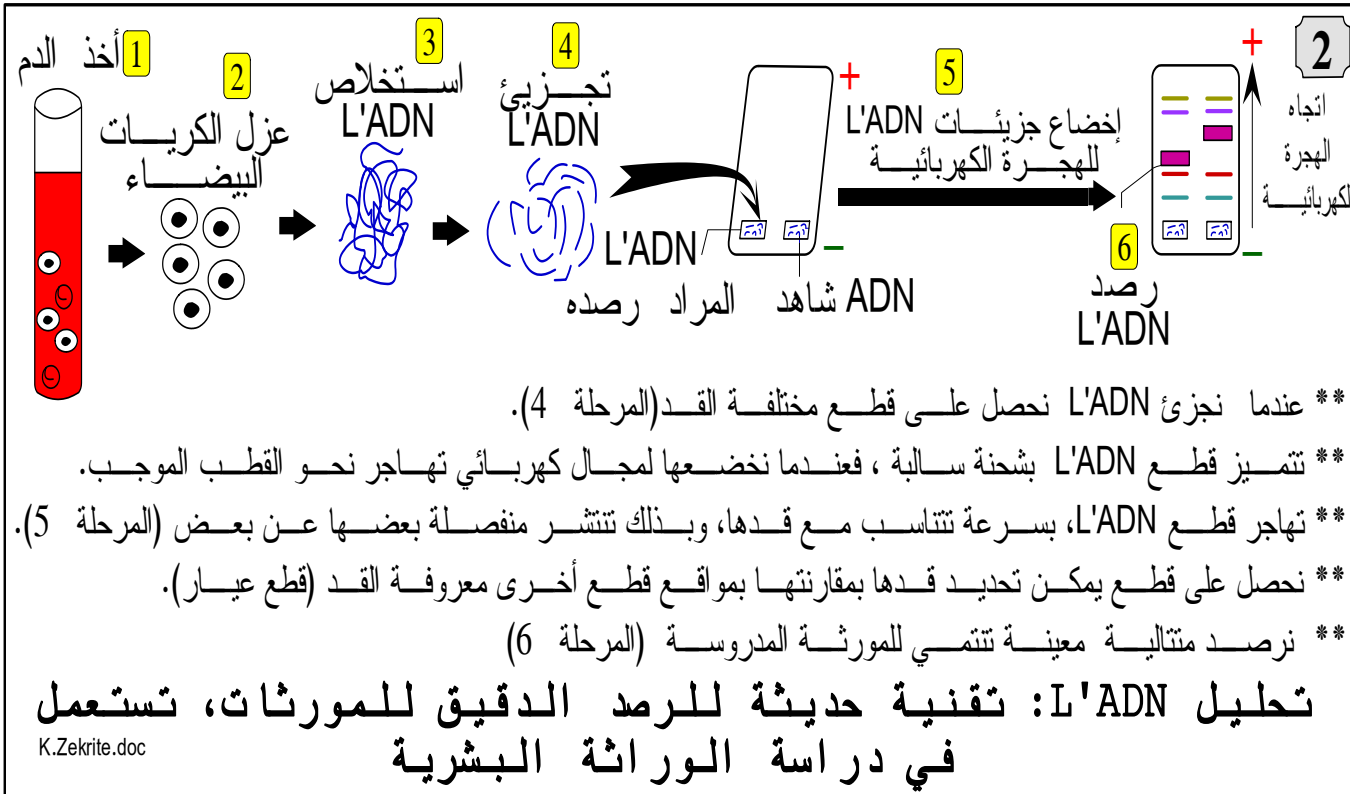
الإجهاض...). تجمع بعد ذلك كل المعطيات في شجرة نسب تخضع لقواعد دقيقة ورموز اصطلاحية. (الوثيقة 1 في الصفحة الموالية).

1 الرموز المستعملة في شجرات النسب



✿ **الخرائط الصبغية:** يمكن تحليلها من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي، وتشخيص التشوهات المرتبطة بهذه العيوب.

✿ **البصمات الوراثية:** عبارة عن تحليل دقيق لجزيئة L'ADN وبالتالي الكشف عن وجود أو غياب حلقات ممرضة.



II انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات اللاجنسية.

1 - حالة حليل ممرض متحي:

مثال: انتقال مرض Mucoviscidose

الوثيقة 3 في الصفحة الموالية



طفلة مصابة بمرض
Mucoviscidose

** مرض Mucoviscidose مرض وراثي يتميز باضطرابات هضمية تسببها إفرازات جد لزجة للغدد المخاطية. من أعراضه: انسداد في القنوات الناقلة للعصارة البنكرياسية مما يؤدي إلى خلل في الوظيفة الهضمية للبنكرياس، انسداد الشعبات الرئوية بالإفرازات التي تتسبب في عسر تنفسي والإصابة بتعفنات.

** أحمد، الابن الأكبر في أسرته مصاب بهذا المرض رغم أن أبويه وأخته الصغرى لا يبدون هذا الشذوذ. أم أحمد حامل في شهرها الثالث وتخشى أن يكون مولودها المرتقب مصابا مثل أخيه. لأحمد 3 أعمام يكبرون أباه غير مصابين. عمته الوحيدة المتبقية أيضا سليمة. يحكى أنه كان لأحمد عمّة ثانية، اسمها مريم، توفيت وعمرها 12 سنة، كانت تعاني من نوبات تشبه ما يعانيه أحمد. عم أحمد الأكبر متزوج من سيدة لاتبرز علامات هذا المرض رزق منها بولد وبنت سليمين. جدة أحمد وجدته من أبيه لا يزالان على قيد الحياة مازالا في صحة جيدة ولا يبديان أي أعراض من تلك التي يعانيها أحمد.

1- مستعملا الرموز الاصطلاحية، أنجز شجرة نسب هذه العائلة.

2- هل تحليل المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك.

3- هل تحليل المرض مرتبط بصبغي جنسي أم بصبغي لاجنسي؟ علل جوابك

4- حدد النمط الوراثي لأحمد وعمته مريم المتوفية، لوالدي أحمد وأخته

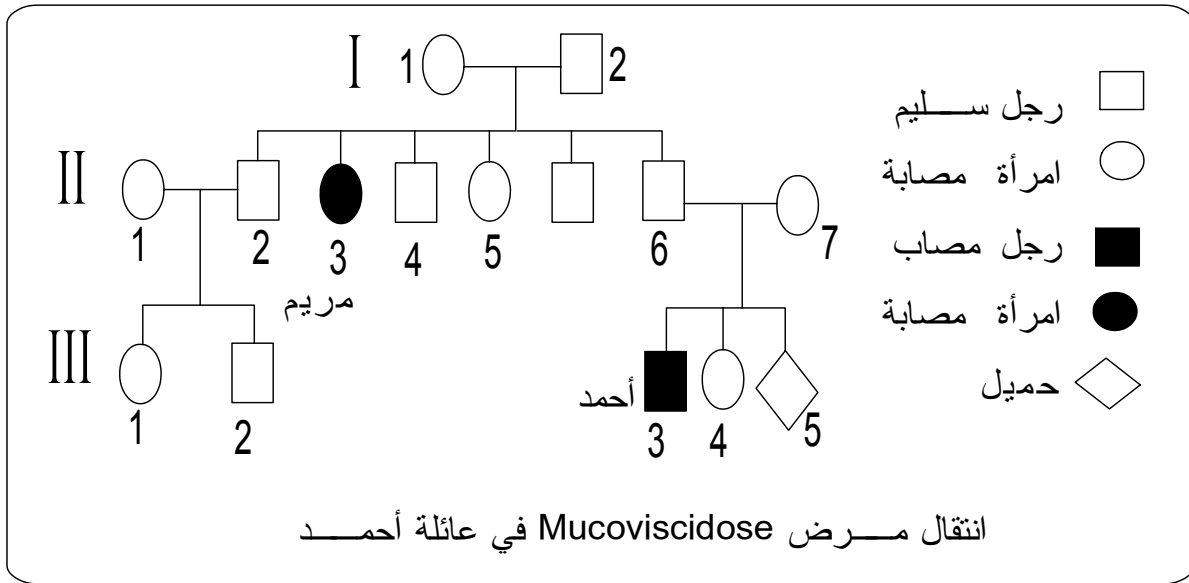
5- حدد احتمال إصابة الأخ (أو الأخت) المنتظر في أسرة أحمد.

3

K.Zekrite.doc

أجوبة:

① - شجرة نسب هذه العائلة:



②- ظهر المرض عند أحمد رغم أن أبويه سليمين، إذن تحليل المرض كان موجودا عند الأبوين (عند أحدهما أو كلاهما) لكنه كان مختفيا أمام التحليل العادي. نستنتج من ذلك أن تحليل مرض Mucoviscidose تحليل متنحي.

!

الرموز

حليل المرض: m الحليل العادي: N

③ - تحديد الصبغي الحامل للمورثة:

✳️ تبدي شجرة نسب أحمد ذكرا وأنثى مصابين، معناه أن المرض يظهر عند الذكور والإناث على حد سواء. فهل هو مرتبط بصبغي لاجنسي؟
 ✳️ المورثة غير مرتبطة بالصبغي الجنسي Y لأن شجرة النسب تبرز امرأة مصابة: العمة مريم.

✳️ لو كانت المورثة مرتبطة بالصبغي الجنسي X لكان النمط الوراثي للعمة مريم المصابة هو: $Xm//Xm$ ، أحد الحليلين Xm ستكون وراثته العمة مريم من أبيها رقم (I₂) ، مفاد ذلك أن الجد (I₂) يحمل النمط $Xm//Y$ ، معناه أنه مصاب، لكن الأمر ليس كذلك فجد أحمد من أبيه سليم.
 ✳️ يلزم أن نسلم إذن أن المورثة المعنية محمولة على صبغي لاجنسي.

ملحوظة: أثبتت الدراسة، أن المورثة المسببة للمرض يحملها الصبغي اللاجنسي رقم 7.

④ - النمط الوراثي:

✳️ المورثة مرتبطة بصبغي لاجنسي.

✳️ النمط الوراثي للأفراد المصابين (أحمد وعمته مريم): $m//m$: يبدون المظهر الخارجي للصفة المتحبة فهم إجباريا متشابهو الاقتران بالنسبة لهذه الصفة.

✳️ الأفراد السليمون: هناك احتمالين بالنسبة لنمطهم الوراثي: $N//m$ أو $N//N$ فهل يمكن الحسم بالنسبة لبعض الأفراد مثل:

♦ أبوي أحمد II₇ و II₆: أنجبا الطفل أحمد وهو مصاب، أي حامل للنمط $m//m$ ، أحمد وراث الزاميا أحد الحليلين m من الأب والحليل m الثاني من الأم، مفاد ذلك أن أبوي أحمد مختلفا الاقتران: $N//m$

♦ أخت أحمد III₄: لا يمكن الحسم بالنسبة لنمطهما الوراثي فيمكن أن تكون مختلفة الاقتران كما يمكن أن تكون متشابهة الاقتران.

⑤ - احتمال إصابة الأخ (الأخت) المرتقب في أسرة أحمد: الحميل III₅: سننجز شبكة التزاوج .
 الأبوان II₆ و II₇ مختلفي الاقتران $N//m$:

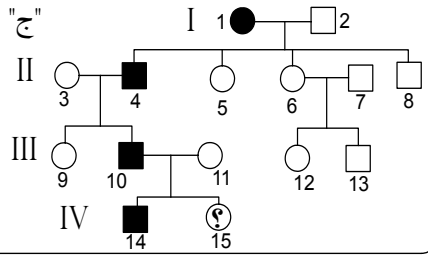
النمط الوراثي		المظهر الخارجي	
$\frac{N}{m} \times \frac{N}{m}$		$[N]II_7 \times [N]II_6$	
\downarrow m و N × m و N		الأمشاج	
$\begin{matrix} \text{♂} \\ \text{♂} \\ \text{♂} \end{matrix}$	$\begin{matrix} N & m \\ 50\% & 50\% \end{matrix}$	$\begin{matrix} [N] & [m] \\ 75\% & 25\% \end{matrix}$	احتمال إصابة هذا المولود المرتقب من المرض هو 1/4.
$\begin{matrix} N & m \\ 50\% & 50\% \end{matrix}$	$\begin{matrix} \frac{N}{N} & \frac{N}{m} \\ 25\% & 25\% \end{matrix}$	$\begin{matrix} [N] & [m] \\ 75\% & 25\% \end{matrix}$	
$\begin{matrix} m & m \\ 50\% & 50\% \end{matrix}$	$\begin{matrix} \frac{N}{m} & \frac{m}{m} \\ 25\% & 25\% \end{matrix}$	$\begin{matrix} [N] & [m] \\ 75\% & 25\% \end{matrix}$	

2- حالة حليل ممرض سائد:

الوثيقة 4

** مرض Huntington مرض وراثي، يظهر عموما ما بين 30 و 45 سنة، يصيب الرجال والنساء على حد سواء. تتجلى أهم أعراضه في انحلال تدريجي لمناطق محددة من الدماغ "الشكل ب" مما يؤدي إلى اضطرابات حركية، فقدان التوازن "الشكل أ" مع اضطرابات نفسية.

** يرتبط ظهور المرض بتحليل سائد، وتوجد المورثة على صبغي لاجنسي.



** تمثل وثيقة الشكل "ج" شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

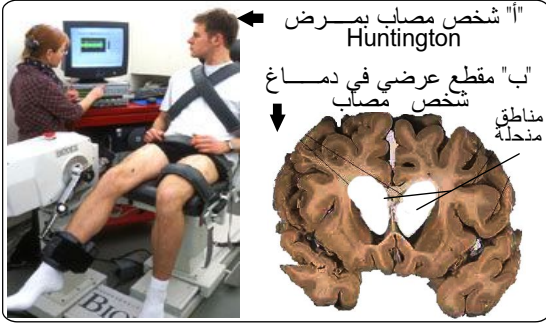
1- برهن على أن مورثة هذا المرض غير مرتبطة بصبغي جنسي.

2- حدد النمط الوراثي للأفراد السليمين من المرض.

3- حدد النمط الوراثي للأفراد المصابين مثل الأم رقم 1 والأب رقم 10.

4

K.Zekrite.doc



أجوبة:

① - تحديد الصبغي الحامل للمورثة:

حليل المرض: M الحليل العادي: n

- * المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي Y لوجود أنثى حاملة للمرض في الشجرة.
- * إذا افترضنا المورثة محمولة على الصبغي الجنسي X، فسيكون النمط الوراثي للإبن الذكر رقم 10 هو $X_M//Y$ ، حسب هذا الافتراض ورث هذا الطفل إجباريا الصبغي Y من أبيه رقم 4 والصبغي X_M من أمه رقم 3، مفاد ذلك أن الأم رقم 3 تحمل النمط $X_M//X_n$ ، يعني أنها مصابة، وهذا أمر غير صحيح. إذن فالمورثة غير محمولة على الصبغي X.
- * يلزم أن نسلم إذن أن المورثة المعنية محمولة على صبغي لاجنسي.

② - النمط الوراثي للأفراد السليمين من المرض: يحملون المظهر الخارجي للصفة المتنحية، فهم إجباريا متشابهو الاقتران: $n//n$

③ - الأفراد المصابون: يمكن أن يكون نمطهم $M//M$ أو $M//n$. فهل يمكن الحسم بالنسبة لـ:
 - الأم رقم 1: بعض أبنائها سليمون من المرض مثل البنت 5: هذه الطفلة تحمل النمط $n//n$ ، أحد هذين الحليلين ورثته هذه الفتاة عن أمها، مفاد ذلك أن الأم 1 مختلفة الاقتران: $M//n$.
 - الحفيد رقم 10: إنه ابن للأم رقم 3 السليمة والحاملة للنمط $n//n$ ، ستورث كل أبنائها ومن بينهم رقم 10 الحليل n ، مفاد ذلك أن الابن 10 مختلف الاقتران: $M//n$.

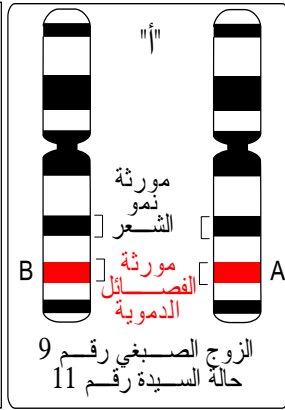
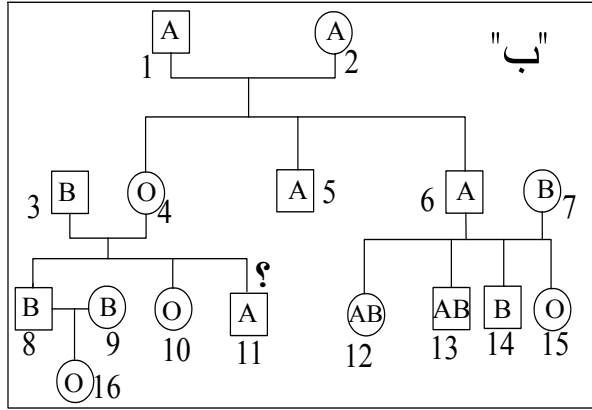
3 - حالة حليلين متساويي السيادة: (الوثيقة 5 في الصفحة الموالية)

أجوبة:

- ① - يحمل الطفل رقم 12 الفصيلة الدموية [AB]، وهو منحدر من أب يحمل الفصيلة [A] وأم تحمل الفصيلة [B]، نستنتج من ذلك أن الحليلان A و B متساويا السيادة.
- * يحمل الابن 4 الفصيلة الدموية [O]، رغم أن كلا أبويه من الفصيلة [A]، إذن فالحليل O كان موجودا عند الأبوين لكنه كان مختفيا، يخفيه الحليل A. مفاد ذلك أن الحليل O متتحي أمام الحليل A.

✳ يحمل الابن 15 الفصيلة الدموية [O]، رغم أن كلا أبويه من الفصيلة [B]، إذن فالحليل O كان موجودا عند الأبوين لكنه كان مختفيا، يخفيه الحليل B. معنى ذلك أن الحليل O متنحي أمام الحليل B.

أكدت عدة دراسات أن الفصائل الدموية في النظام ABO وراثية وأن المورثة تملك 3 حليلات A و B و O وتوجد على الصبغي الالجنسي رقم 9 (الشكل "أ"). تمثل الوثيقة "ب" شجرة نسب عائلة مثلت عليها فصائلهم الدموية (المظاهر الخارجية).



- 1- ماذا تستنتج حول سيادة أو تنحي الحليلات: O, B, A؟
- 2- اعط النمط الوراثي للأفراد رقم 1، 2، 3، 4، و 14.
- 3- هل يمكن اعتبار الطفل 11 ابنا شرعيا للأبوين 3 و 4؟
علل جوابك.

5

K.Zekrite.doc

② - النمط الوراثي لبعض الأفراد:

التعليل	النمط الوراثي	الأفراد
الحليل <u>O</u> متنحي أمام كل من الحليلين <u>A</u> و <u>B</u> بذلك فحاملو هذا المظهر إجباريا متشابهو الاقتران	$\frac{O}{O}$	رقم 4
أنجب هذان الأبوان الطفل رقم 4 الحامل للنمط $\frac{O}{O}$ ، أحد هذين الحليلين صدر من الأب والآخر من الأم، إذن يحمل كل من الأبوين الحليل <u>O</u>	$\frac{A}{O}$	الأبوان 2، 1
أنجب طفلا يحمل النمط $\frac{O}{O}$ هذا الطفل ورث أحد هذين الحليلين من الأب	$\frac{B}{O}$	رقم 3
ورث من أمه إجباريا الحليل <u>B</u> وورث من أبيه الحامل للنمط $\frac{A}{O}$ إجباريا الحليل <u>O</u>	$\frac{B}{O}$	رقم 14

③ الأب رقم 3 يحمل النمط الوراثي $\frac{B}{O}$ والأم 4 تحمل النمط الوراثي $\frac{O}{O}$ ، إذن لا يوجد الحليل A ضمن نمطيهما، وبالتالي لا يمكن أن يكون الطفل 11 ابنا شرعيا للزوج 3.

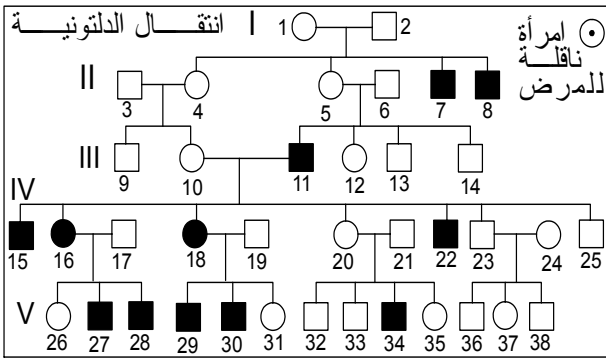
III انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالصغيات الجنسية.

1- حالة حليل متنحي مرتبط بالصبغي X:

أ - مثال: انتقال الدلتونية

الوثيقة 6 في الصفحة الموالية

** الدلتونية le daltonisme عيب في إحصار الألوان، فالدلتونيون لا يميزون بين بعض الألوان ولا سيما الأحمر والأخضر. يرتبط هذا العيب بحليل محمول على الصبغي الجنسي X. ** تمثل الوثيقة جانبه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها يظهر هذا الشذوذ



- 1- هل حليل المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك.
- 2- ماذا تسجل فيما يخص انتقال هذا الشذوذ في هذه العائلة؟
- 3- اعط النمط الوراثي للذكور المصابين، للنساء المصابات، للذكور السليمين، للنساء السليمات مثل رقم 1، 4.
- 4- ماذا تستنتج بخصوص النساء المختلفات الاقتران؟ حدد هذا الصنف من النساء على شجرة النسب وذلك باستعمال الرمز المناسب.
- 5- كيف تفسر قلة النساء الدلتونيات مقارنة مع الرجال؟
- 6- ماذا تستنتج فيما يخص خلف النساء المصابات في مثل حالة الدلتونية؟
- 7- استخرج العامل الذي زاد من تردد الإصابة بهذا العيب ابتداء من الجيل الرابع. ماذا تستنتج من خلال هذا المثال؟

6

K.Zekrite.doc

أجوبة

① - حليل المرض متنحي، لوجود أطفال دلتونيين منحدرين من أبوين سليمين.

!

الرموز

حليل المرض: d الحليل العادي: N

② - تظهر شجرة النسب أن:

+ الدلتونية تصيب الرجال والنساء، لكن تظهر بتردد أكبر عند الذكور.

+ يزداد تردد هذا الشذوذ عند هذه العائلة بدءاً من الجيل الرابع.

③ - النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
الذكور المصابون	$\frac{X_d}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور مصابون فهم يحملون حليل المرض
الذكور السليمون	$\frac{X_N}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور سليمون فهم يحملون الحليل العادي
النساء المصابات	$\frac{X_d}{X_d}$	تحمل هذه النساء المظهر المتنحي فهن إجبارياً متشابهات الاقتران

تابع بقية الجدول في الصفحة الموالية

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
النساء السليمات	$\frac{X_N}{X_N}$	هناك احتمالان بالنسبة لنمطهن الوراثي: متشابهات الاقتران $\frac{X_N}{X_N}$ أو مختلفات الاقتران $\frac{X_N}{X_d}$ فهل يمكن الحسم في بعض الحالات مثل:
الأم رقم 1	$\frac{X_N}{X_d}$	أنجبت هذه السيدة الابن رقم 7 المصاب والحامل للنمط X_d/Y ، ورث هذا الابن الصبغي Y من أبيه والصبغي X_d من أمه رقم 1 معنى ذلك أن الأم 1 مختلفة الاقتران
الأم رقم 5 و 10	$\frac{X_N}{X_d}$	نفس التعليل السابق
الأم رقم 4	$\frac{X_N}{X_d}$	ابنتها رقم 10 مختلفة الاقتران تحمل النمط $XN//Xd$ ورثت هذه الابنة الصبغي XN إجبارياً من أبيها السليم وورثت Xd من أمها رقم 4، معنى ذلك أن هذه الأخيرة تحمل حليل المرض

④ * النساء المختلفات الاقتران سليمات من حيث المظهر الخارجي، لكنهن ينقلن المرض لأبنائهن، نقول أنهن ناقلات للمرض = Porteuses.
* النساء الناقلات للمرض في الشجرة السابقة:

رقم 1، 4، 5، 10، 20، 26، 31.

⑤ – لكي تظهر الدلتونية في المظهر الخارجي للنساء يلزم أن يجتمع حليلا الدلتونية لأن هذه الصفة متنحية، في المقابل يكفي حليل واحد عند الرجل كي يظهر في مظهره الخارجي، وبما أن حليل هذا الشذوذ نادر التداول بين الناس فالأكثر ندرة أن يجتمع حليلا المرض عند نفس الفرد وهذا ما يبرر قلة النساء الدلتونيات مقارنة مع الرجال الدلتونيين.

⑥ – كل الأبناء الذكور للنساء الدلتونيات دلتونيون.

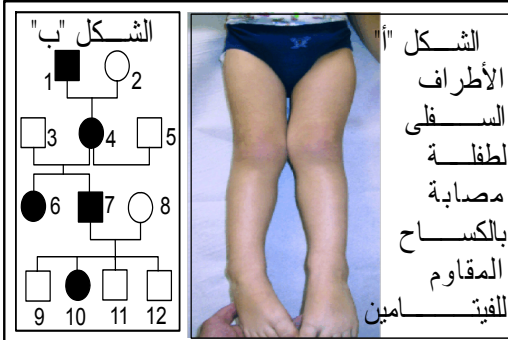
⑦ – نتج الجيل الرابع عن تزاوج الأقارب حيث أن الزوجين (10×11) لهما قرابة عائلية من الدرجة الأولى، هذا ما زاد من احتمال تلاقي الحليلين الممرضين، وهو ما رفع من نسبة الإصابة (للإشارة فالسيد 11 ورث حليل المرض من أمه رقم 5 وهذه الأخيرة ورثت الحليل الممرض من الجدة 1، أما زوجته رقم 10 فقد ورثت الحليل الممرض من أمها 4، هذه الأخيرة بدورها ورثت الحليل من الجدة 1، مفاد ذلك أن الأصل في حليل المرض هو الجدة المشتركة).

ب - حصيلة

لما يتعلق الأمر بحليل متنحي محمول على الصبغي الجنسي X وتكون الأم مصابة، فإن كل أبنائها الذكور يرثون المرض، إنها الوراثة: أم \rightarrow ابن.
الزواج القريب يرفع من احتمال التقاء حليلين متنحيين، مما يزيد من احتمال حدوث المرض.

2- حالة حليل سائد مرتبط بالصبغي الجنسي X:

أ - مثال: انتقال الكساح المقاوم للفيتامين



الشكل "أ"
الأطراف
السفلى
الطفلة
مصابة
بالكساح
المقاوم
للفيتامين

الكساح المقاوم للفيتامين le rachitisme vitamino-dépendant يسبب تشوه العظام (الشكل "أ")، وقد يؤدي إلى القزمية. يمثل الشكل "ب" شجرة نسب عائلة يبدي بعض أفرادها هذا الشذوذ ويمثل الشكل "ج" النسل الإجمالي لعدد من الأزواج. اعتمادا على الجدول وعلى شجرة النسب أجب على الأسئلة التالية:

7

- 1- برهن على أن المرض مرتبط بالصبغي الجنسي X.
- 2- هل حليل المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك.
- 3- حدد النمط الوراثي للذكور السليمين، للذكور المصابين، للنساء السليمات، وللنساء الكساحيات مثل المرأة رقم 4 و 6.
- 4- ماذا تستنتج حول هذا النوع من الوراثة؟

K.Zekrite.doc

الشكل "ج"	الأخفاء	الآباء
29* بنتا كسيحة 25* ولدا سليما	الأب كسيح * الأم سليمة	24 عائلة* * الأب كسيح * الأم سليمة
50* طفلا كسيحا (♂26 + ♀24) 49* طفلا سليما (♂22 + ♀27)	الأب سليم * الأم كسيحة	45 عائلة* * الأب سليم * الأم كسيحة

أجوبة:

① * تبين شجرة النسب أن:

- ♦ التزاوجات المتقابلة (العكسية) تعطي نتائج مختلفة.
- ♦ في حالة إصابة الأب ينتقل المرض إلى كل بناته، إنها الوراثة أب \rightarrow بنت.
- ♦ نستنتج من ذلك أن المورثة المعنية مرتبطة بصبغي جنسي.
- ♦ وبما أن الإصابة تظهر عند الإناث والذكور، فمورثة الكساح مرتبطة بالصبغي الجنسي X، على القطعة التي ليس لها مثل على Y.

② * سجلنا سابقا أن الرجال ينقلون المرض حتما إلى بناتهم، وهذا يوحي بحالة صفة سائدة، ويمكن البرهنة عن صحة ذلك بتقنييد (نفي) الافتراض الذي يفيد بأن الحليل متنحي: * لنفترض أن حليل الكساح متنحي ولنرمز له ب r ولنرمز إلى الحليل العادي ب N، ولنناقش النمط الوراثي للبنت رقم 6 وأبويها:

♦ حسب الافتراض السالف، سيكون النمط الوراثي للبنت 6 هو $X_r//X_r$ ، هذه الطفلة ورثت أحد الحليلين الممرضين $X_r/$ من الأم والحليل الآخر $X_r/$ من الأب، مفاد ذلك أن الأب 3 يحمل الحليل $X_r/$ يعني أن نمطه هو $X_r//Y$.

♦ يستنتج من ذلك أن الأب 3 مصاب، لكن الأمر ليس كذلك فشجرة النسب تؤكد أنه سليم.

* نخلص إلى أن الافتراض السابق خاطئ، ويلزم أن نسلم أن حليل المرض حليل سائد.

!

الرموز

حليل الكساح: R الحليل العادي: n

③ - النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
الذكور المصابون	$\frac{X_R}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور مصابون فهم يحملون حليل المرض
الذكور السليمون	$\frac{X_n}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور سليمون فهم يحملون الحليل العادي
النساء السليمات	$\frac{X_n}{X_n}$	تحمل هذه النساء المظهر المتنحي فهن إجباريا متشابهات الاقتران
النساء المصابات	$\frac{X_R}{X_n}$ أو $\frac{X_R}{X_R}$	هناك احتمالان بالنسبة لنمطهن الوراثي: متشابهات الاقتران أو مختلفات الاقتران فهل يمكن الحسم في بعض الحالات مثل:
الأم رقم 4	$\frac{X_R}{X_n}$	إنها بنت للأبوين 1 و 2: ورثت إلزاميا الصبغي XR من أبيها المصاب وورثت الصبغي Xn من أمها السليمة، فهي تحمل إذن حليلا عاديا إذن فهي مختلفة الاقتران
الأم رقم 6	$\frac{X_R}{X_n}$	ورثت الحليل العادي إلزاميا من أبيها

④ - سجلنا أنه في حالة إصابة الرجل، فإن كل بناته يرثن المرض.

ب - حصيلة

لما يتعلق الأمر بحليل سائد محمول على الصبغي الجنسي X ويكون الأب مصاب، فإن كل بناته يرثن المرض، إنها الوراثة: أب \rightarrow بنت.

3- حالة حليل مرتبط بالصبغي الجنسي Y:

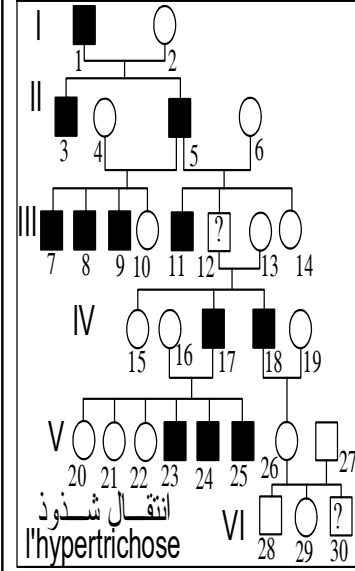
أ- مثال: شذوذ l'hypertrichose الوثيقة 8 في الصفحة الموالية

تمثل الوثيقة جانبه شجرة نسب عائلة ييدي بعض أفرادها شنوذا يتميز بكثافة وطول غير عاديين لزغب الأذنين.

1- ماهي الملاحظة التي تتبين لك من خلال تتالي الأجيال؟ كيف تفسر ذلك؟

2- حدد النمط الوراثي للذكور الحاملين لهذا الشنوذ، للذكور العاديين للرجال رقم 12 ورقم 30 الذين لم يحدد نمطهما الوراثي

3- ماذا تستنتج حول هذا الصنف من الوراثة؟



8

K.Zekrite.doc

① - تبين شجرة النسب أن:

- الذكور ينفردون بهذه الصفة وليست هناك أي بنت مصابة.
- كل الأبناء الذكور لأب مصاب مصابون: إنها الوراثة: أب \rightarrow ابن.
- لا يمكن تفسير هذه الملاحظات إلا باعتبار حليل هذه الصفة محمول على الصبغي الجنسي Y.



حليل كثافة الزغب: H الحليل العادي: H

② - النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
الذكور الحاملين لهذا الشنوذ	$\frac{X}{Y_H}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي Y وبما أنهم ذكور يبدون هذه الصفة فهم يحملون حليل هذه الصفة
الذكور السليمون	$\frac{X}{Y_N}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي Y وبما أنهم ذكور عاديون فهم يحملون الحليل العادي
الرجل رقم 12	$\frac{X}{Y_H}$	ورث من أبيه المصاب XH
الرجل رقم 30	$\frac{X}{Y_N}$	ورث من أبيه العادي المظهر XN

ب- استنتاج:

- لما يتعلق الأمر بمورثة محمولة على الصبغي الجنسي Y فإن:
- الإصابة تهم الذكور دون الإناث.
 - الأبناء الذكور لأب مصاب يبدون الإصابة، إنها الوراثة أب \rightarrow ابن.
 - تمثل المورثة في هذه الحالة بحليل واحد.

4 - حصيلة دراسة الوراثة المرتبطة بالجنس:

✿ إن ما يسمى بالوراثة المرتبطة بالجنس، هي في الحقيقة وراثة مرتبطة بالصبغي X (مايفوق ألف مرض)، إذ أن حالات الوراثة المرتبطة بالصبغي Y تثير كثيرا من التحفظات وتحتاج للمزيد من الدراسة.

✿ الأمراض الوراثية المرتبطة بالصبغيات الجنسية X أكثر شيوعا لدى الأطفال الذكور، بل إن البعض منها لا يصيب إلا الذكور.

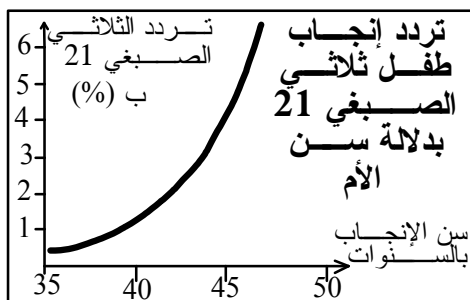
IV الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها.

- الشذوذ الصبغي هو خلل صبغي يلمس:
- تغيرا في عدد الصبغيات.
 - تغيرا في بنية الصبغيات كضياح جزء منها.

1- حالة الزيادة أو النقصان في عدد الصبغيات:

أ - أمثلة: (الوثيقة 9)

مرض Klinefelter	مرض Turner	ثلاثي الصبغي 21 مرض = المنغولية = Down	إسم الشذوذ
 <p>$2n+1 = 47$ $= 44A + XXY$</p>	 <p>$2n - 1 = 45 = 44A + X$</p>	 <p>$2n + 1 = 47 = 45A + XX$</p>	الخريطة الصبغية والصبغية الصبغية
 <p>رجال يعانون من: * تأخر عقلي. * صغر الخصيتين: العقم. * نمو خفيف للثديين مع اتساع عضم الحوض.</p>	 <p>* نساء قصيرات القامة * ضعف في تطور الصفات الجنسية الثانوية: العقم * تشوهات في مستوى المرفقين والعنق.</p>	<p>يد طفل منغولي</p>   <p>* خلل جسدي: قامة قصيرة، وجه ذو تقسيم مميزة، أصابع اليد قصيرة مع وجود طية واحدة عرضية في الكف. تشوهات داخلية للقلب، الأمعاء والأوعية الدموية * تأخر عقلي، بحيث لا يتعدى سنهم العقلي 6 إلى 7 سنوات.</p>	أهم الأعراض
K.Zekrite.doc	أمثلة لبعض الشذوذات الصبغية		9



ملحوظة: يزداد احتمال إنجاب طفل مصاب
بثلاثي الصبغي 21 مع تقدم الأم في السن (البيان جانبه).

ب - تفسير هذه الحالات من الشذوذ:

✿ نفس حالة ثلاثي الصبغي 21 بزيادة هذا النموذج من الصبغيات عند أحد الأمتاح التي ساهمت في الإخصاب إما الذكورية أو الأنثوية (خطاثة الوثيقة 10)

عدم الانفصال أثناء الانقسام التعادلي	انقسام اختزالي عادي	عدم الانفصال أثناء الانقسام المنصف	10
<p>انقسام أم منصف</p> <p>انقسام تعادلي</p> <p>$n = 23$ $n-1 = 22$ $n+1 = 24$</p> <p>$2n+1 = 47$ ثلاثي الصبغي 21</p>	<p>انقسام أم منصف</p> <p>انقسام تعادلي</p> <p>$n = 23$ $n = 23$ $n = 23$ $n = 23$</p> <p>$2n+1 = 47$ ثلاثي الصبغي 21</p>	<p>انقسام أم منصف</p> <p>انقسام تعادلي</p> <p>$n+1 = 24$ $n-1 = 22$</p> <p>$2n+1 = 47$ ثلاثي الصبغي 21</p>	<p>الخلايا الأم الصيغة: $2n = 46$</p> <p>الأمشاج الممكنة</p> <p>البيضات الناجئة</p> <p>K.Zekrite.doc</p>
<p>تفسير كيفية حدوث حالة ثلاثي الصبغي 21</p>			

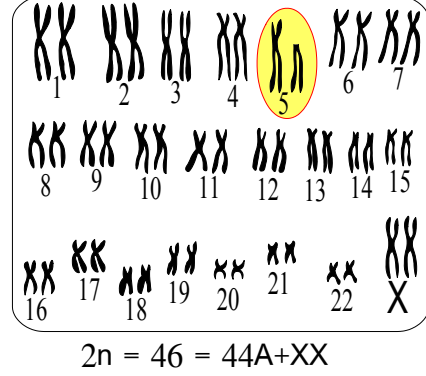
✿ نفس حالات الزيادة أو النقصان في عدد الصبغيات الجنسية بالافتراق غير العادي لأزواج هذه الصبغيات خلال تشكل أحد الأمشاج المسؤولة عن الإخصاب (خطاثة الوثيقة 11)

الحالة 2: انقسام اختزالي غير عادي خلال تشكل الأمشاج الأنثوية	الحالة 1: انقسام اختزالي غير عادي خلال تشكل الأمشاج الذكرية	11
<p>الأب: X Y</p> <p>الأم: X X</p> <p>انقسام اختزالي</p> <p>1: X, 2: Y, 3: X X, 4: O</p> <p>(أ) XXX: ثلاثي الصبغي X</p> <p>(ب) X: مرض Turner</p> <p>(ج) XX Y: مرض Klinefelter</p> <p>(د) Y: أحادي الصبغي Y (مميّت)</p>	<p>الأب: X Y</p> <p>الأم: X X</p> <p>انقسام اختزالي</p> <p>5: X Y, 6: O, 7: X</p> <p>(ج) XXY: مرض Klinefelter</p> <p>(د) X: مرض Turner</p>	<p>الآباء</p> <p>الأمشاج الممكنة</p> <p>الخلف المنظري</p>
<p>تفسير ظهور حالات من الشذوذ الصبغي المرتبط بتغيير في عدد الصبغيات الجنسية</p>		

2- شذوذات مرتبطة بتغير في بنية الصبغيات:

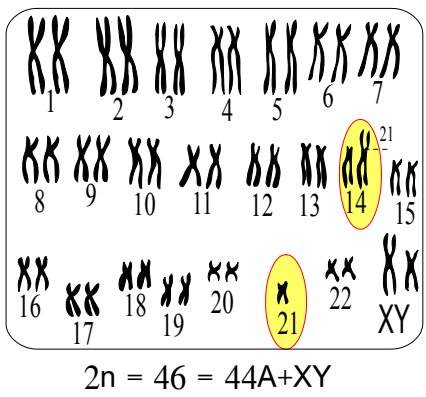
أ - أمثلة:

12 مرض مواء القط (ضياح قطعة من الصبغي)



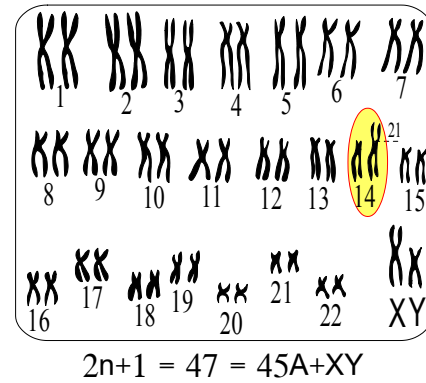
❁ ضياح قطع صبغية: تبين الوثيقة 12 حالة من الشذوذ الصبغي تسبب فيها فقدان الذراع القصير للصبغي رقم 5. ينتج عن هذا الشذوذ تخلف عقلي حاد و عدة تشوهات جسدية وبالخصوص تلك التي تهم الحنجرة. فيصدر الطفل المصاب صوتا يشبه مواء القط وهذا ما أعطاه تسمية مرض ضياح القط.

13 انتقال صبغي متوازن



❁ الانتقال الصبغي: تبين الوثيقة 13 انتقال الصبغي 21 كاملا والتحامه على الصبغي رقم 14. رغم هذا الانتقال فإن مظهر الشخص المعني يكون عاديا لأن مجموع مورثاته كاملة. نقول أنه وقع انتقال صبغي متوازن Translocation équilibrée

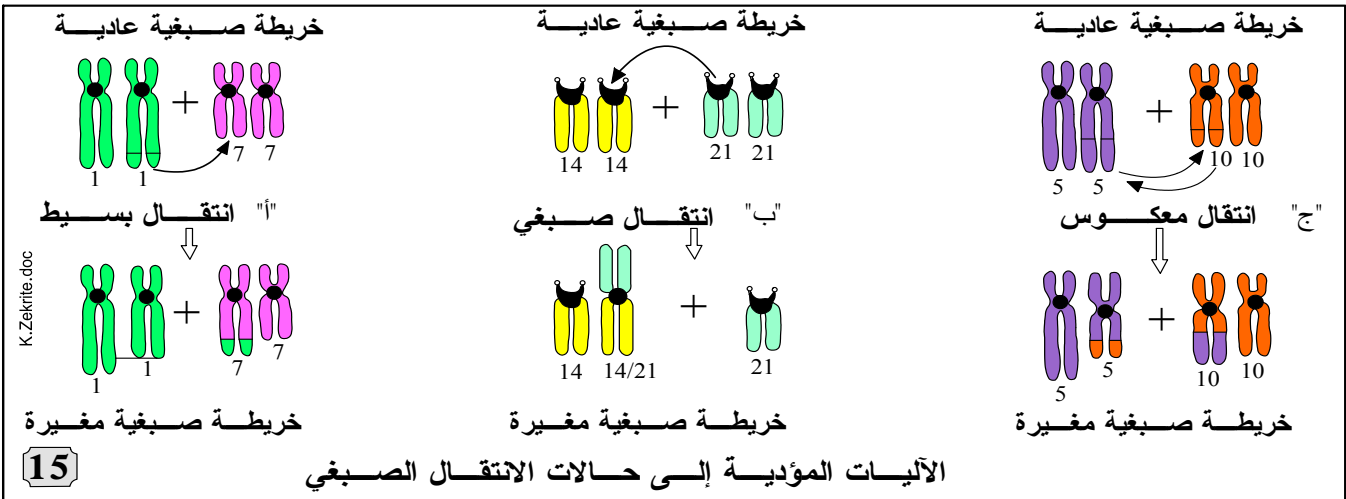
14 ثلاثي الصبغي 21 المقنع



❁ يمكن أن ينجب الأشخاص المصابون بالانتقال الصبغي المتوازن أطفالا غير عاديين نظرا لعدم انفصال الصبغيات المتماثلة بطريقة متوازنة خلال الانقسام الاختزالي الذي يعطي أمشاجا غير عادية. فيمكن أن ينجب صاحب الانتقال الصبغي المتوازن طفلا ثلاثي الصبغي 21 المقنع (الوثيقة 14)

يمكن أن يطلب من التلميذ إنجاز خطاطة مبسطة لتوضيح أنواع الأمشاج التي يمكن أن ينتجها حامل الانتقال الصبغي المتوازن وخلفه النظري.

ب - تفسير بعض حالات الانتقال الصبغي:




٧ تشخيص الشذوذات الصبغية قبل الولادة وأهميته.

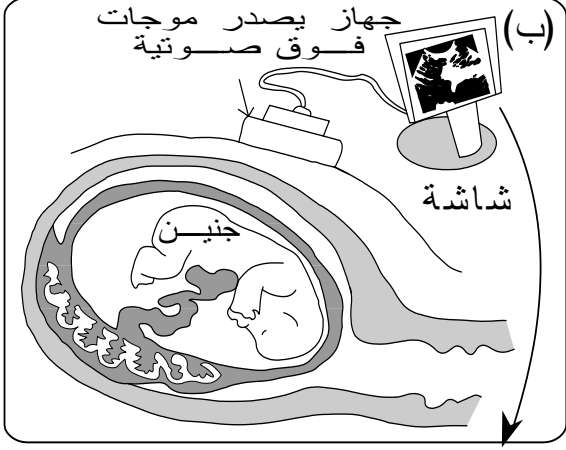
1- معاينة الجنين داخل الرحم:

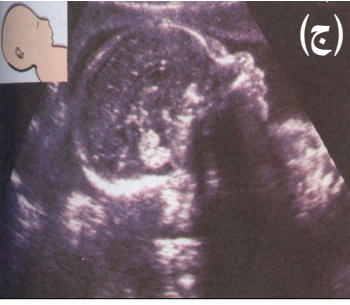
أ - تقنية التصوير بالصدى = الموجات فوق صوتية l'échographie:


الوثيقة 16

التشخيص قبل ولادي بتسجيل الموجات فوق صوتية L'échographie

(أ) 

(ب) 

(ج) 

(د) 

الكشف عن الإصابة بمرض Down عند الحميل بواسطة التصوير بالصدى الصوتي: تظهر الصورة "د" علامات مميزة عند الحميل المصاب بمرض Down: وجه مسطح، انتفاخ في مستوى القفا وعنق عريض، وهي علامات لا تلاحظ عند الحميل العادي (الشكل ج).

استعمل مختلف أشكال الوثيقة وصغ نصا تيين من خلاله مبدأ التصوير بالصدى وأهمية هذه التقنية في التشخيص قبل ولادي

31

K.Zekrite.doc

✳ **مبدأ التصوير بالصدى:** يوضع على بطن المرأة الحامل مجس يصدر الموجات فوق صوتية (الشكل أ و ب) فتسلط على مختلف مستويات الجنين، ويمكن التقاط هذه الموجات على شاشة صغيرة فنحصل على صور (الشكلين "ج" و "د").

✳ هذه الصور قابلة للتحليل حيث تمكن من رصد بعض حالات الشذوذ الصبغي (الشكل ج)

مكملات المعرفة: تتصح المرأة الحامل بإجراء 3 فحوصات بواسطة التصوير بالصدى

الصوتي:

✳ **الفحص الأول:** يجرى خلال الأسبوع الحادي عشر من الحمل، وتتجلى أهميته في الكشف عن حمل متعدد محتمل، مع إجراء فحص مورفولوجي لرأس الجنين وجذعه وأطرافه بهدف التأكد من عدم إصابته بتشوه خلقي أو بعلامات الشذوذ الصبغي.

✳ **الفحص الثاني:** يجرى بين الأسبوع 19 والأسبوع 21 من الحمل، ويمكن من فحص أعضاء الحميل والكشف عن التشوهات المحتملة وعلامات الشذوذ الصبغي، كما يمكن في هذه المرحلة تحديد جنس الحميل.

✿ **الفحص الثالث:** يجرى بين الأسبوع 29 والأسبوع 31 من الحمل، وهو آخر فحص قبل الولادة، يمكن من تحديد هيئة الحمل وتموضع المشيمة وفحص تطور الأعضاء مثل الكليتين والقلب والدماغ. ويعتبر قياس محيط بطن المرأة الحامل مؤشرا جيدا على نمو الحمل.

ب - تقنية الرصد المضغي والرصد الحميلي: (الوثيقة 17)

"ب"
صورة
ملتقطة
بتقنية
الرصد
الحميلي
تبرز وجه
ويد حمل



"أ"
①
Phoetoscopie
تقنية الرصد الحميلي
جهاز رصد
حميلي
بصري
 $\varnothing = 1.7mm$

②
Embryoscopie
تقنية الرصد
المضغي



استخرج من خلال الوثيقة مبدأ تقنية الرصد المضغي والرصد الحميلي

17

K.Zekrite.doc


تقنية الرصد المضغي والرصد الحميلي

* تعتمد تقنية الرصد المضغي والرصد الحميلي على إدخال نظام عدسي (كاميرا) عبر الفتحة التناسلية أو عبر بطن الأم، فيمكن من التقاط صور للمضغة (الحمل).

* تمكن الصور الملتقطة بهذه التقنية من تحديد بعض العيوب العضوية المرافقة لبعض الشذوذات، فمثلا عدم قدرة الجنين على مد أصابعه يعد مؤشرا على احتمال إصابته بشذوذ ثلاثي الصبغي 18.

2- استخلاص خلايا حميلية:

①
استخلاص
عينة من
السائل
السلوي

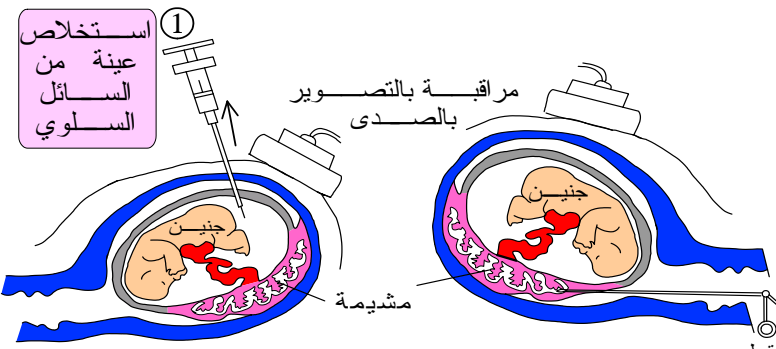


مراقبة بالتصوير
بالصدي

مشيمة

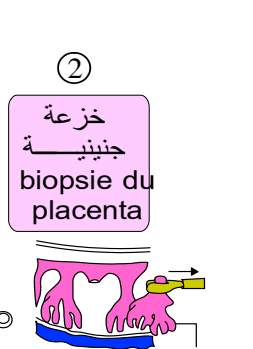
جنين

ملقط



②
خزعة
جذبية
biopsie du
placenta

خملة مشيمية



زرع الخلايا المأخوذة

تحليل L'ADN (البصمات الوراثية)

الكشف عن الشذوذات الوراثية

تحليل صبغي (خرائط صبغية)

الكشف عن الشذوذات الصبغية

تقنيات لاستخلاص خلايا حميلية

18

K.Zekrite.doc

* يمكن الحصول على خلايا الحميل من خلال:

- استخلاص عينة من السائل السلوي والذي يتضمن بعض خلايا الحميل (مثل الخلايا الناجمة عن تقشر جلد الحميل).

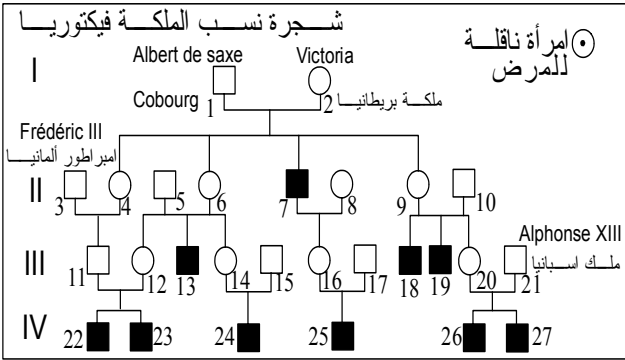
- استخلاص عينة من دم الحميل (الحيل السري) والتي تتضمن خلايا دموية - اقتطاع عينة من المشيمة ذات المصدر الحميلي.

* تستغل هذه الخلايا المستخلصة لإنجاز خريطة صبغية للحميل أو لتحليل بعض المواد الكيميائية (مثل تحليل L'ADN، البحث عن أنزيم طافر...).

تمرين تطبيقي

تمرين تطبيقي رقم 1

الناعورية l'hémophilie شذوذ في تجلط الدم، فالإصابة بجرح تعرض المصاب لنزيف طويل يمكن أن يؤدي إلى الوفاة. وهذا ناتج عن كون دم المصاب يفتقر إلى عامل من عوامل تجلط الدم، وهي بروتينات تؤمن تخثر الدم موضع الجرح والتحامه. يتحكم في هذا الشذوذ جيل طافر مميت في حالة تشابه الاقتران. إليك شجرة الملكة Victoria حيث يبدي بعض أفرادها هذا المرض.



- 1- هل الحليل المسؤول عن الناعورية سائد أم متنحي؟ علل جوابك
- 2- حدد الصبغي الحامل للمورثة، علل جوابك
- 3- حدد النمط الوراثي للذكور المصابين، للذكور السليمين للنساء السليمات مثل الملكة Victoria، الأميرة رقم 4.

- 4- حدد النساء الناقلات للمرض على الشجرة.
- 5- كيف تفسر غياب نساء يحملن المرض؟

الحل:

1- حليل المرض متنحي والحليل العادي سائد.

التعليل: ظهور المرض عند بعض الأطفال المنحدرين من أبوين سليمين.

الرموز

حليل الناعورية: h الحليل السليم: N

2 - يظهر مرض الناعورية عند الذكور، وليست هناك أي بنت مصابة، نستنتج من ذلك أن حليل المرض مرتبط بصبغي جنسي.

- فعلى أي صبغي تحمل المورثة على X أم Y ؟

+ لو كانت المورثة محولة على الصبغي Y لكان الآباء الذكور للأبناء المصابين أيضا

مصابون، لكن هذا غير صحيح، فزوج الملكة Victoria مثلا سليم ورغم ذلك أنجب طفلا (رقم 7) مصابا.

+ يلزم أن نسلم إذن أن المورثة المعنية محمولة على الصبغي الجنسي X.

السؤال 3: انظر الصفحة الموالية

4 - النساء الناقلات للمرض (المختلفات الاقتران) في الشجرة:

الملكة Victoria: رقم 2، رقم 6، 9، 12، 14، 16، 20.

- 5 - بما أن حليل الناعورية متنحي، فكي يظهر المرض عند النساء، يلزم أن يكن متشابهات الاقتران (Xh//Xh)، وهذا نمط مميت، هذا ما يبرر غياب نساء بيدين المرض. للإشارة فاحتمال حصول اجتماع حللي المرض احتمال جد ضعيف، لأن الحليل نادر التداول بين الناس.
- 3 - النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
الذكور المصابين بالناعورية	$\frac{X_h}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور بدون المرض فهم يحملون حليل المرض
الذكور السليمون	$\frac{X_N}{Y}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي X وبما أنهم ذكور عاديون فهم يحملون الحليل العادي
النساء السليمات		هناك احتمالان بالنسبة لنمطهن الوراثي: متشابهات الاقتران $\frac{X_N}{X_N}$ أو مختلفات الاقتران $\frac{X_N}{X_h}$ فهل يمكن الحسم في بعض الحالات مثل:
الملكة Victoria	$\frac{X_N}{X_h}$	أنجبت هذه الملكة الابن رقم 7 المصاب والحامل للنمط Xh//Y، ورث هذا الأخير الصبغي Xh/ إجباريا من أمه، معناه أن الأم مختلفة الاقتران
الأميرة رقم 4	$\frac{X_N}{X_h}$ أو $\frac{X_N}{X_N}$	لايمكن الحسم بالنسبة لنمطها الوراثي، فهي خلفت ابنا واحدا سليما



رجاء لا تنسوني من الدعاء

المراجع

- ◀ الكتاب المدرسي لمادة العلوم الطبيعية السنة الثالثة، ثانوي شعبة العلوم التجريبية.
 - ◀ في رحاب علوم الحياة والأرض (الكتاب المدرسي) السنة الثانية من سلك البكالوريا شعبة العلوم التجريبية مسلك علوم الحياة والأرض.
 - ◀ الجديد في علوم الحياة والأرض (الكتاب المدرسي) السنة الثانية من سلك البكالوريا شعبة العلوم التجريبية مسلك علوم الحياة والأرض.
 - ◀ الامتحانات الوطنية للبكالوريا مادة علوم الحياة والأرض شعبة العلوم التجريبية مسلك علوم الحياة والأرض والعلوم الفيزيائية والعلوم الرياضية.
 - ◀ سلسلة باك الأكاديميات.
- علوم الحياة والأرض تمارين وحلول سلسلة TOP SVT

- Sciences de la vie et de la terre 2^{de} Hatier
- Biologie Sciences de la vie et de la terre Tavernier C
Lizeaux T^{erm} S Bordas
- Biologie Sciences de la vie et de la terre Tavernier
Première L et ES Bordas
- Sciences de la vie et de la terre Régie Demoumen,
Joseph Gourlaouen, Eric Périlleux première S NATHAN