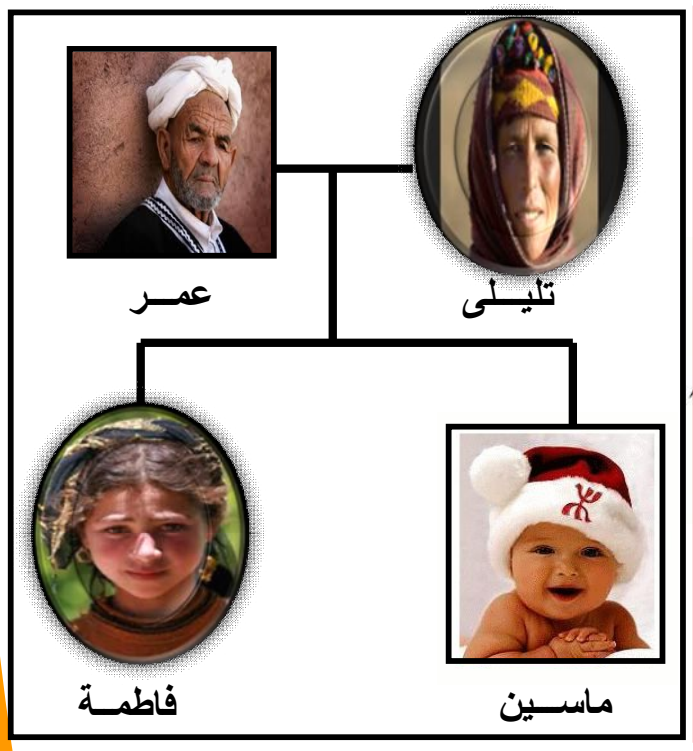
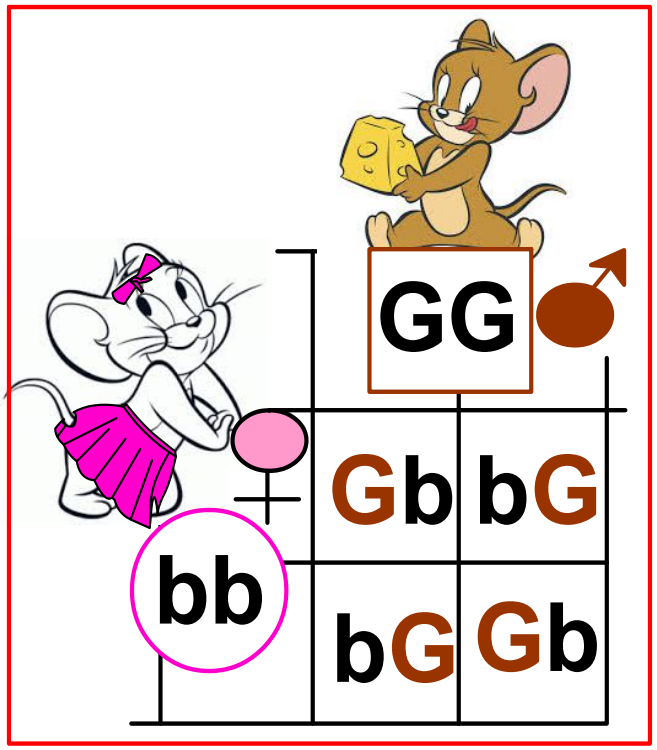
الأكاديمية الجهوية للتربية والتكوين
جهة مراكش تانسيفت الحوز
نيابة الحوز
ثانوية أبطيح التأهيلية
آيت أورير

ملف تربوي

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

مستوى السنة الثانيـــــة بـــــكالوريا شعبة العلوم التجريبية
مسلك علوم الحيـــاة والأرض





اقتراح: الأستاذة خديجة زكريط

السنة الدراسية: 2016/2015

البرنامج الخاص بتدريس مادة علوم الحياة والأرض.
السنة الثانية علوم تجريبية ـ مسلك علوم الحياة والأرض
والسنة الثانية علوم رياضية "أ"
عنوان الوحدة: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي، علم الوراثة البشرية.

		الحصص
المكتسبات القبلية	الثانية الإعدادية: التوالد عند الكائنات الحية وانتقال الصفات الوراثية عند الإنسان الجذع المشترك العلمي: التوالد عند النباتات.	
المضامين المراد دراستها والغلاف الزمني المخصص لكل منها	❁ **نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي.....** - دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في تخليط 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. ❁ **القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.....** - انتقال زوج من الحليلات وتأويله الصبغي. ♦ المورثة غير مرتبطة بالجنس (السيادة التامة، تساوي السيادة، المورثة المميتة). ♦ لمورثة مرتبطة بالجنس. - انتقال زوجين من الحليلات وتأويله الصبغي (مورثتان مستقلتان، مورثتان مرتبطتان). - أهمية ظاهرة العبور في تنوع الأجيال ووضع الخريطة العاملية. ❁ **علم الوراثة البشرية:.....** - 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.	**10 ساعات** **10 ساعات** **09 ساعات**
التقويم القبلي التقويم التكويني + الدعم التقويم الإجمالي	في بداية معالجة الوحدة. في منتصف الوحدة. عند نهاية الوحدة. عند نهاية معالجة الوحدة وينبغي أن يشمل مكونات الوحدة.	30 دقيقة 60 دقيقة 90 دقيقة 120 دقيقة
	المجـمـــــــــــــــوع	34 ساعة

الفهرس

العنـــــــــــوان	الصفحة
تقديم عام للوحدة	3
الفصل الأول: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي والقوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية	4
الفصل الثاني: القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.	13
♦ المحور الأول: منهجية دراسة الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية.	14
♦ المحور الثاني: القوانين الإحصائية لانتقال زوج من الحليلات: الهجونة الأحادية.	15
♦ المحور الثالث: القوانين الإحصائية لانتقال زوجين من الحليلات: الهجونة الثنائية.	28
حصيلة القوانين الإحصائية	39
الفصل الثالث: علم الوراثة البشرية	44

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:

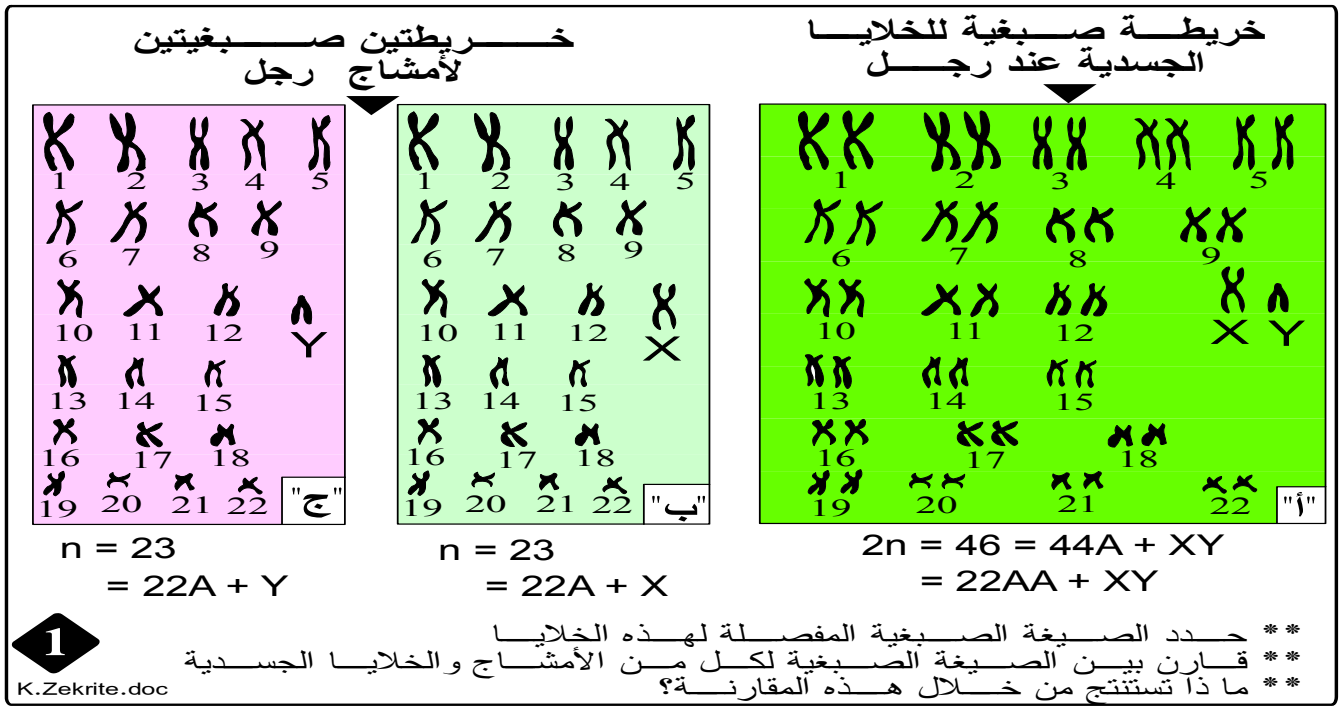
- فكيف يتم نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي؟
- كيف نفسر ظهور تغيرات في الصفات الوراثية من السلف إلى الخلف؟
- كيف يؤمن التوالد الجنسي ثبات عدد الصبغيات من جيل لآخر علما أن هذا العدد يميز النوع؟
- ما هي المنهجية المتبعة في دراسة الوراثة؟
- ما هي القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات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

الفصل الأول

نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

I. مفهوم التوالد الجنسي

- 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 أمشاجا 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

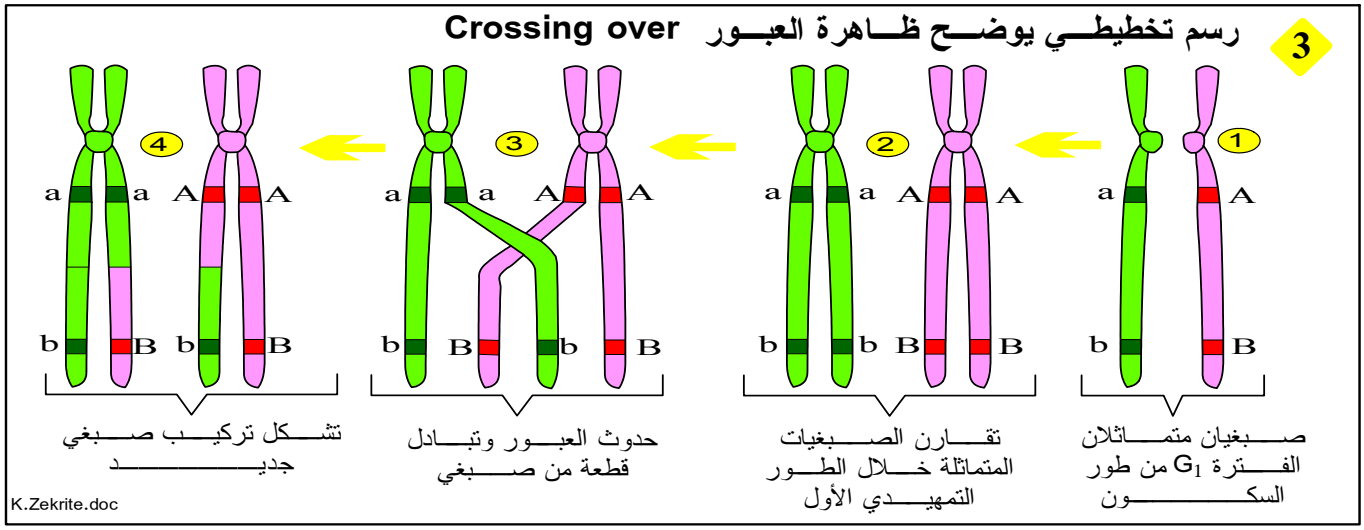
يشمل الانقسام الاختزالي انقسامين متتاليين:
- انقسام منصف = انقسام I Division réductionnelle.
- انقسام تعادلي = انقسام II Division équationnelle .

(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 المتماثلة خلال الطور التمهيدي الأول، مما يسهل تبادل قطع بينها: تسمى هذه الظاهرة **بالعبور** = Crossing over = Enjambement ينجم عنه تركيب صبغي جديد. انظر الوثيقة 3



2 مراحل الانقسام الاختزالي

K Zekrite.doc

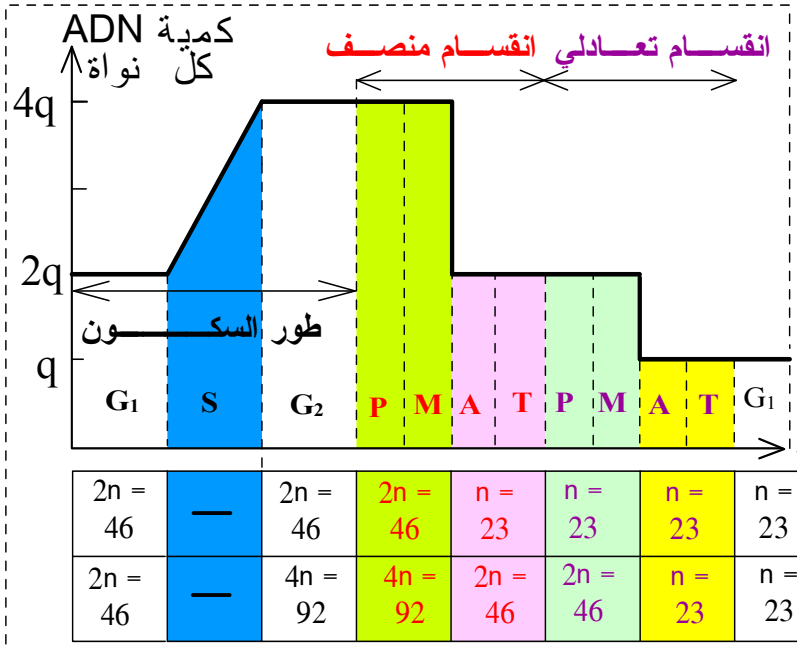
Etapes DE LA MEIOSE

إليك بعض الرسوم التخطيطية لمراحل الانقسام الاختزالي عند خلية حيوانية للتبسيط اعتبرنا 2n = 4.
** بعد تحديد أسماء العناصر المشار إليها بالأرقام، صف يزات كل مرحلة
** اكتب الصيغة الصبغية (.....).

	طور السكون	a خلية أم للأمشاج (2n) 1 نوية 2 صبغين 3 جسيم مركزي	
		الانقسام الأول: انقسام منصف	**الانقسام الثاني: انقسام تعادلي**
– يتشكل كل صبغي من صبيغيين متماثلين متصلين على مستوى الجزيئ المركزي. – تتقارن الصبغيات المتماثلة فتعطي رباعيات.	**الطور التمهيدي I**	4 رباعي = Tetrade	**الطور التمهيدي II**
– تتموضع الرباعيات في المنطقة الاستوائية للخلية مكونة صفيحة استوائية. – يتوجه الجزيئان المركزيان للرباعي نحو أحد قطبي الخلية في منحيين متعاكسين.	**الطور الاستوائي I**	5 نجيمة 6 صفيحة استوائية 7 خيوط المغزل اللالوني	**الطور الاستوائي II** تتجمع الصبغيات المشكلة من صبيغيين وسط الخلية مشكلة الصفيحة الاستوائية
– تنفصل الصبغيات المتماثلة دون انشطار الجزيئ المركزي – بذلك يهاجر نحو كل قطب n صبغي فقط.	**الطور الانفصالي I**	8 صبغي مكون من صبيغيين	**الطور الانفصالي II** ينشطر الجزيء المركزي فينفصل الصبيغيان المتماثلان عن بعضهما ويهاجر كل منهما في منحنيين متعاكسين نحو القطب الأقرب بذلك يتجمع في كل قطب n صبغي، حيث يتشكل كل صبغي من صبيغي واحد.
– تصل الصبغيات إلى القطبين ويحدث انقسام السيتوبلازم. – نحصل على خليتين بنتين أحاديتي الصيغة الصبغية (n).	**الطور النهائي I**	b خليتان بنتان (n)	**الطور النهائي II** تتكدس كل مجموعة من الصبغيات في قطبي الخلية ثم تحاط بغشاء نووي وتظهر النويات داخل كل نواة. يحدث انقسام السيتوبلازم وبذلك نحصل على أربع خلايا أحادية الصيغة الصبغية (n).
			– يبتدئ مباشرة بعد الطور النهائي الأول. – انشطار النجيمة وبداية تشكل المغزل اللالوني في كل خلية من الخليتين البنتين.

c أربع خلايا: أمشاج (n)

2 – تطور كمية L'ADN خلال الانقسام الاختزالي



2n = 46	—	2n = 46	2n = 46	n = 23	n = 23	n = 23	n = 23 الصيغة الصبغية
2n = 46	—	4n = 92	4n = 92	2n = 46	2n = 46	n = 23	n = 23 الصيغة الصبغية

نرغب تمثيل تطور كمية L'ADN في خلية جنسية عند الإنسان خلال طور السكون والانقسام الاختزالي الذي يليه:

** حدد الصيغة الصبغية والصبيغية لكل نواة خلال الفترات الممثلة في الوثيقة.

** اعتمادا على معلوماتك، مثل منحنى تطور كمية L'ADN خلال هذه الفترات.

** حلل المنحنى.

ملحوظة
لم يتم احترام المدد الزمنية الحقيقية لكل فترة.

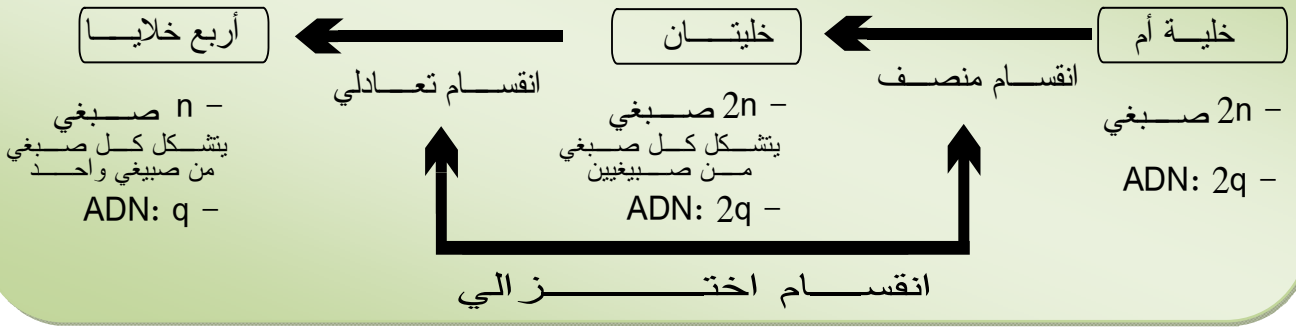
K.Zekrite.doc 4

تحليل المنحنى:

- 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.

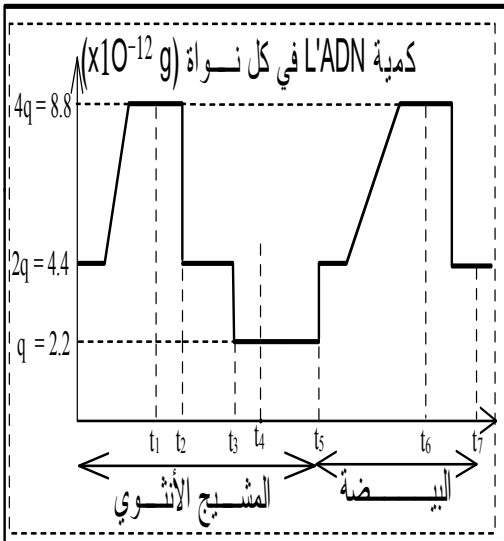
3 – خلاصـــــــة

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



تمرين تطبيقي :

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



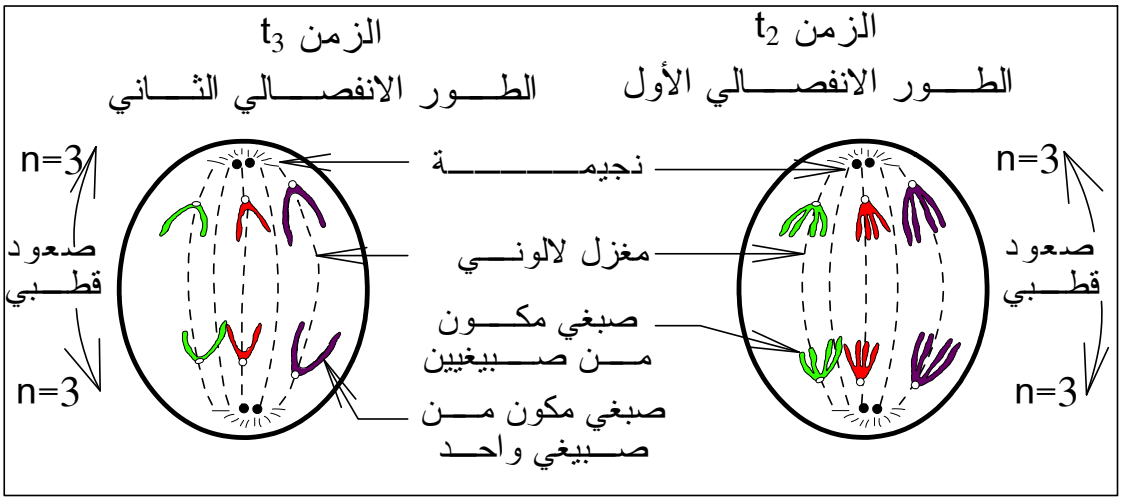
1- سم الظاهرة التي تمت بين t_1 و t_4، في الزمن t_5 وبين t_6 و t_7.
2- حدد فترة الدورة الخلوية الموافقة للزمن t_2، للزمن t_3.
3- أنجز رسما تخطيطيا لخليةحيوانية في كل من الزمنين t_2 و t_3. معتبرا 2n=6.

أجوبة :

1 - بين الزمنين t_1 و t_4، نسجل نقصان كمية L'ADN بالنصف مرتين متتاليتين (من 4q ← 2q ← q)، 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

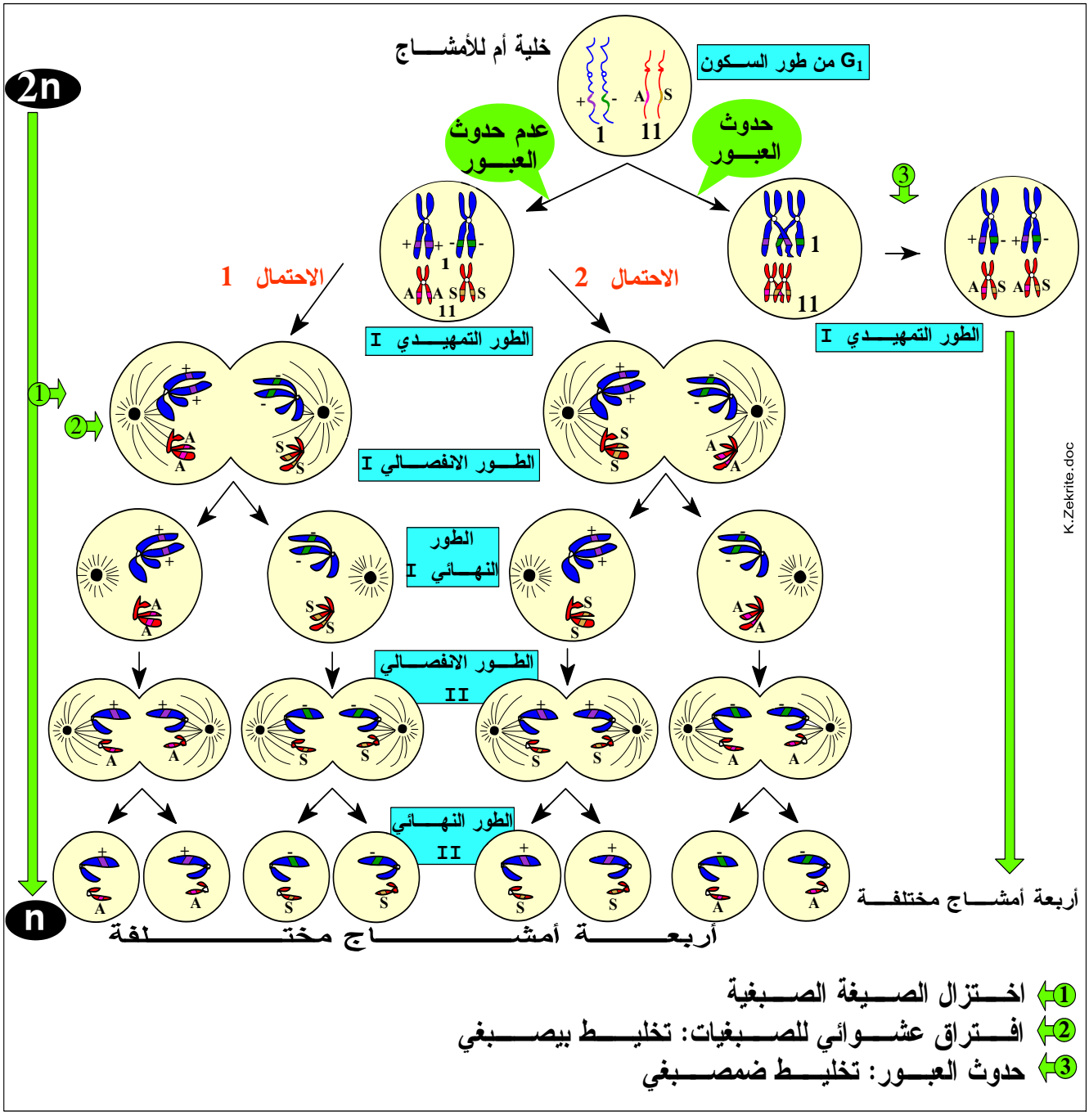
1 – أهمية الانقسام الاختزالي

أ- تمرين (الوثيقة 5)

لنتتبع مصير الزوج الصبغي رقم 1 (الحامل للمورثة المتحكمة في عامل الريزوس Rh) والزوج رقم 11 (الحامل للمورثة المتحكمة في إنتاج الخضاب الدموي) خلال الانقسام الإختزالي, 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 (+) و إلى Rh^- ب (−) ولنرمز إلى HB_A ب A و إلى HBs ب S.

5

استخرج من خلال هذه الوثيقة دور الإنقسام الإختزالي.



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 تأليفات 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 $8.10^6 = 2^{23}$ (8 ملايين) تركيبة مختلفة من الأمشاج، وهذا دون مراعاة ظاهرة العبور.

2 – أهمية الإخصاب

أ- تمرين (الوثيقة 6)

الوثيقة 6:

⇦ لنعتبر خلية أم للأمشاج الأنثوية تحتوي على $(X_1,X_2) + (A_1,A_2) = 4 = 2n$.

⇦ لنعتبر خلية أم للأمشاج الذكرية تحتوي على $(X',Y) + (A'_1,A'_2) = 4 = 2n$.

لنفترض عدم حدوث العبور خلال الانقسام الاختزالي:

- اعط أنواع الأمشاج المحتمل تشكلها انطلاقا من هذه الخلايا الأم للأمشاج (اكتف بذكر الصيغ الصبغية على جدول).
- اعط أنواع البيضات المحتمل تشكلها انطلاقا 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.

أجوبـــــــــة:

✷ جدول يلخص أنواع الأمشاج وأنواع البيضات المحتمل تشكلها: * البيضـــــات الناتجـــة

♀ 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:

$7.10^{13} = 2^{23} \times 2^{23}$ تركيبة ممكنة من البيضات.

عدد أمشاج الأب ↑ — عدد أمشاج الأم ↑

✷ 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 الصيغة الصبغية:

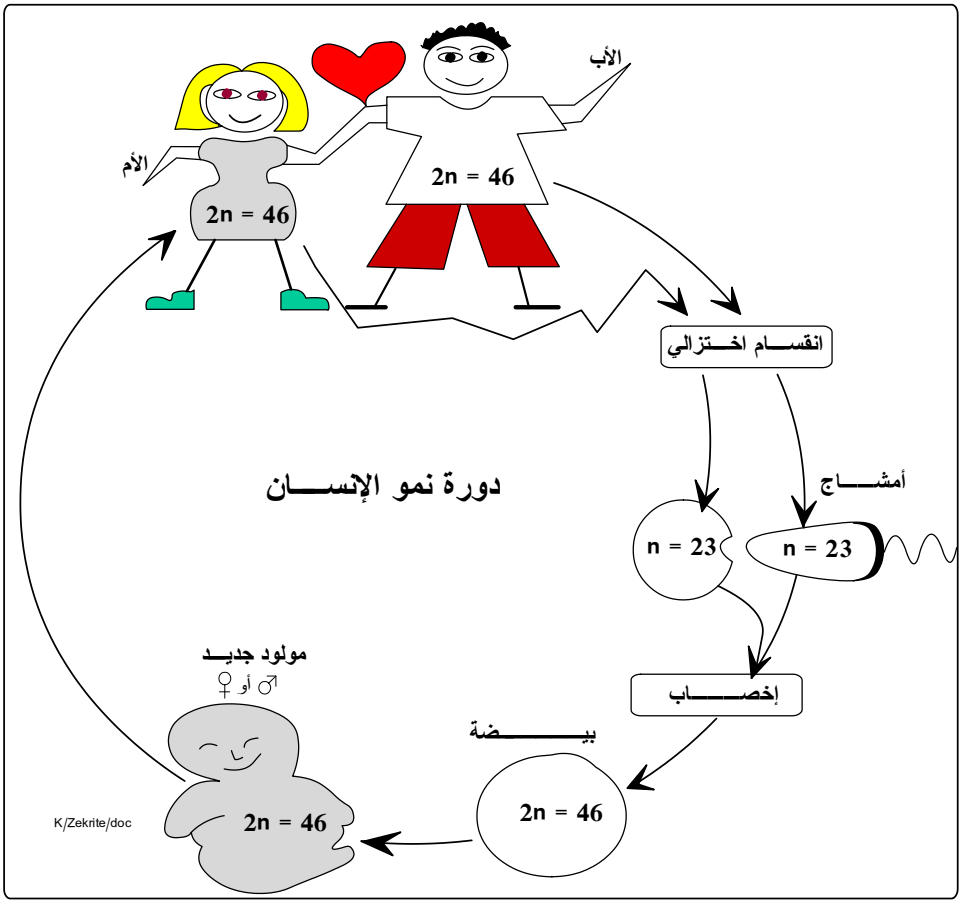
✹ المرور من الصيغة الصبغية الأحادية (n) إلى الصيغة الصبغية الثنائية (2n).

✹ 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 تخليط الحليلات، وبذلك تتشكل بيضات متنوعة من حيث التركيب الوراثي، وهذا ما يفسر التنوع الهائل في مظاهر الأفراد.

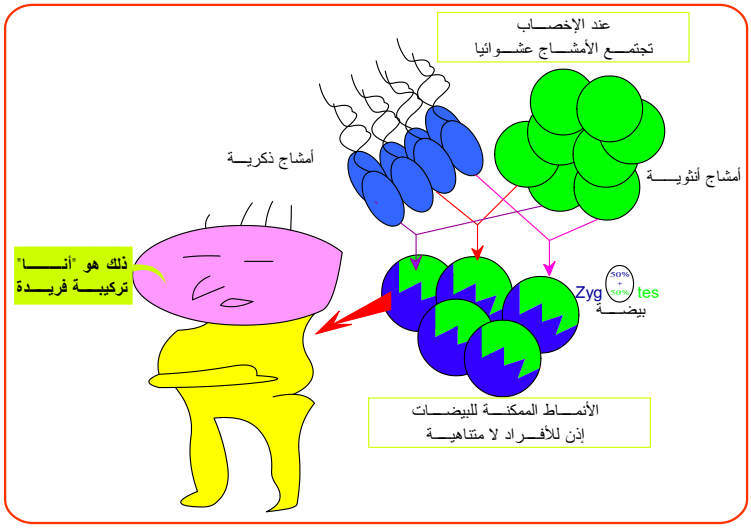
K.Zekrite.doc

3 – أهمية تتالي الانقسام الاختزالي والإخصاب



✹ 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 ب **دورة نمو الكائن الحي**.



الفصل الثاني
القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية

تقديـــــم:

يهتم علم الوراثة la génétique بتتبع 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 وواضع قوانينها، فقد مكنت أعماله على نبات الجلبانة من وضع **القوانيـــــــــــن** الأساسية لانتقال **الصفـــــــــــات الوراثيـــــــة**.

المحور الأول:

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 المصداقية.
- 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، جلبانة، 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 الجلبانة.
- 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.

المحور الثاني:
القوانين الإحصائية لانتقال زوج من الحليلات :
الهجونة الأحادية

تقديم:

❁ لدراسة انتقال صفة وراثية يمكن الارتكاز على تتبع المظهر الخارجي= le phénotype، يعني الصفة الظاهرة (بالعين المجردة أو التي يمكن الكشف عنها باختبارات خاصة) مثلا فأر ذي فرو رمادي، حبة جلبانة متجعدة، شخص من الفصيلة الدموية B، كرية حمراء منجلية...

❁ يعد المظهر الخارجي تعبيرا للمورثة.

❁ في حالة أفراد ثنائية الصيغة الصبغية، تمثل كل مورثة بحليلين، نسمي شكل أو شكلي الحليل المتواجد في الخلية بالنمط الوراثي =le génotype.

❁ إذن فالمظهر الخارجي عند ثنائيات الصيغة الصبغية هو تعبير للنمط الوراثي.

I حالة مورثة مرتبطة بالصبغيات اللاجنسية:

1- حالة السيادة التامة = la dominance

أ مثـــــــــــــــال:

الوثيقة 7: نرغب تتبع انتقال صفة "لون الفرو" عند الفئران، لهذا الغرض قمنا بالتزاوجات التالية:

♫ **التزاوج الأول:** زاوجنا بين سلالتين نقيتين من الفئران: تزاوج الآباء = P:سلالة ذات فرو رمادي Gris والثانية لون فروها أبيض Blanc فحصلنا على جيل F_1 = Les fils كل أفراده بفرو رمادي.

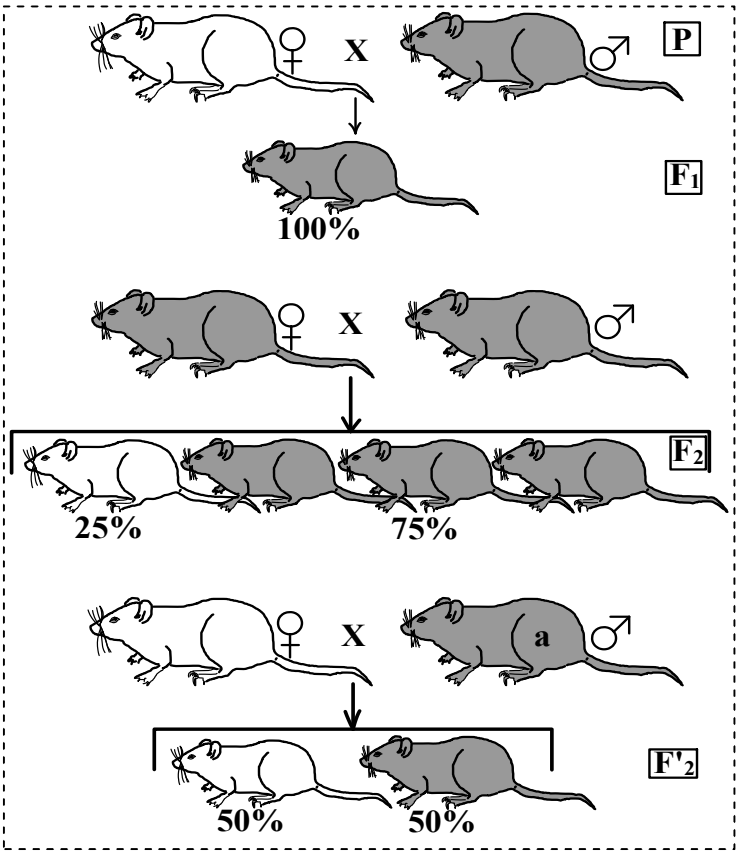
1-بعد تحليل هذه النتيجة، اعط النمط الوراثي للأبوين وللجيل F_1 ثم استخرج المعلومات الإضافية التي يوفرها تحديد هذا النمط.

♫ **التزاوج الثاني:** قمنا بمزاوجة أفراد F_1 فيما بينهم فحصلنا على جيل F_2 يتشكل من : 75% فئران رمادية و 25% فئران بيضاء.

2- حلل واعط تفسيرا أوليا لهذه النتيجة.

3- اعط تفسيرا صبغيا لنتائج التزاوجين 1 و 2 واستخلص سبب ظهور الصفة "فرو أبيض" في الجيل F_2.

♫ **التزاوج الثالث:** وهو تزاوج اختباري ثم بين لفئران a من الجيل F_2 و فئران بيضاء، فحصلنا على جيل F'_2 يتشكل من: 50% فئران رمادية و 50% فئران بيضاء.



4 – بعد إعطاء النط الوراثي للفئران البيضاء وتحليل نتيجة التزاوج الثالث، استخلص النمط الوراثي للفئران الرمادية a.

5- تقص حول مفهوم التزاوج الاختباري والتزاوج الراجع.

أجوبـــــــة:

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، لايمكن 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.

❁ نرمز 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 ← G.
- ♦ إذا كانت متنحية: نستعمل حرفا صغيرا مثلا أبيض ← b
- ♦ إذا تعلق الأمر بالمظهر الخارجي، نضع الحرف بين معقوفتين مثلا مظهر خارجي رمادي ← [G]
- ♦ إذا تعلق الأمر بالحليل نكتب الحرف فوق خط، حيث يرمز الخط إلى الصبغي الحامل لهذا الحليل مثلا الحليل الموجه للون الفرو الرمادي ← $\underline{G}$.

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

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

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.

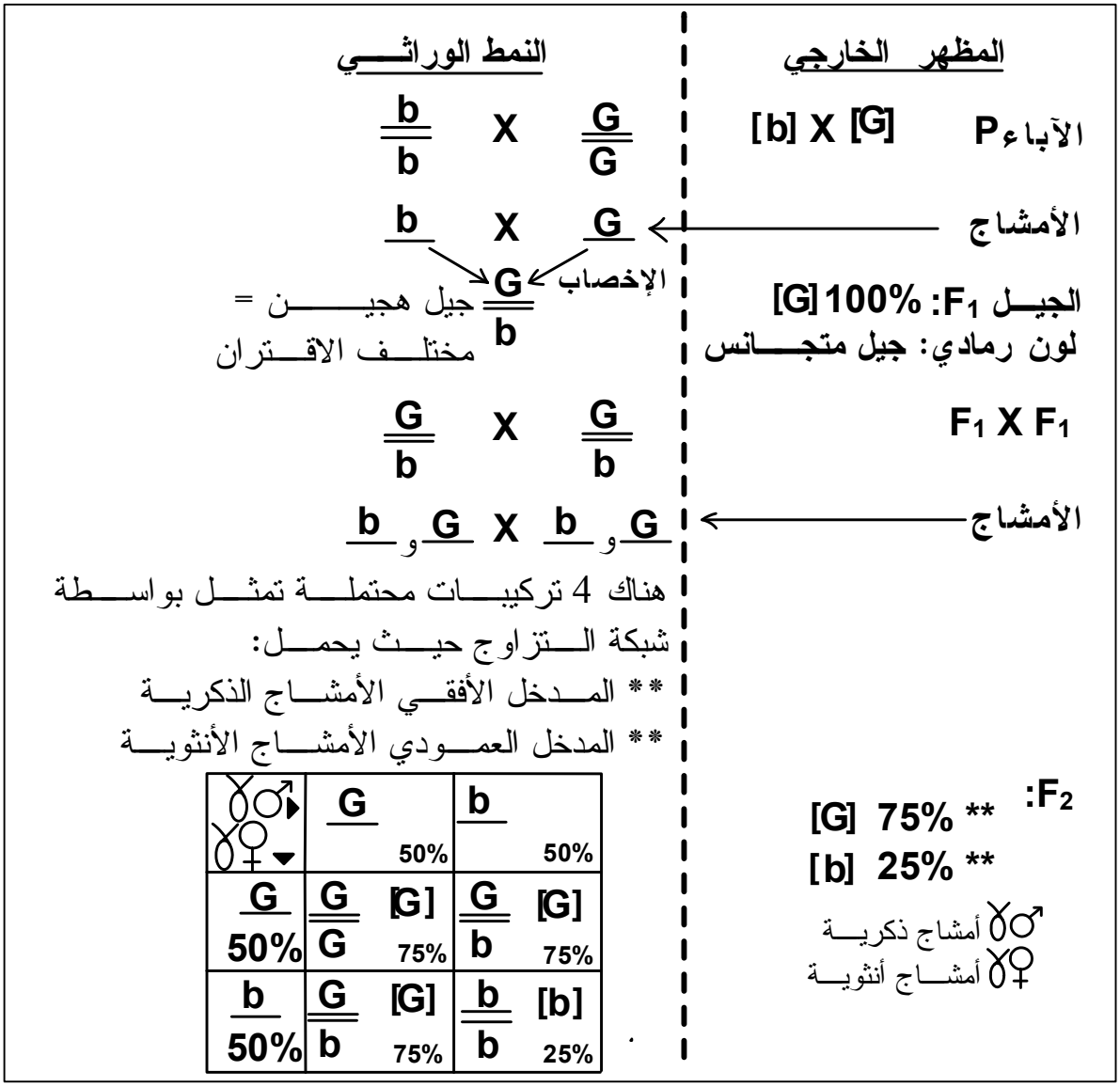
- **التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين الأول والثاني:**

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:



	G 50%	b 50%
G 50%	G/G [G] 75%	G/b [G] 75%
b 50%	G/b [G] 75%	b/b [b] 25%

ملحوظة: يتوافق التفسير النظري مع النتائج التجريبية.

- **تفسير ظهور الصفة المتنحية في الجيل F_2:**

✹ 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.

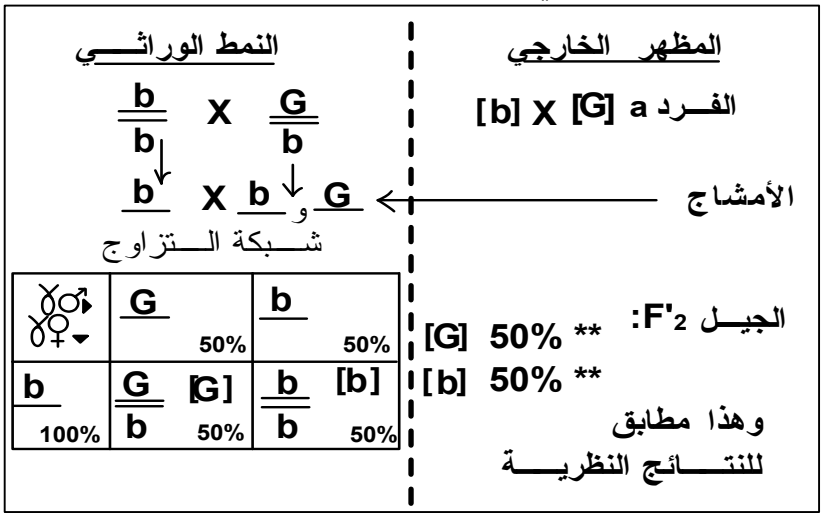
– **النمط الوراثي للفئران a ذات المظهر الرمادي:**

♦ 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 F1، لكن ليس الأمر كذلك، يلزم أن نسلم إذن أنها مختلفة الاقتران (G//b)، ويمكن البرهنة عن صحة ذلك بالاعتماد على التأويل الصبغي:



5- **تحديد مفهوم تزاوج راجع وتزاوج اختباري:**

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"

التزاوج الراجع = back cross
croisement en retour

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

ب – حصيلة :

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

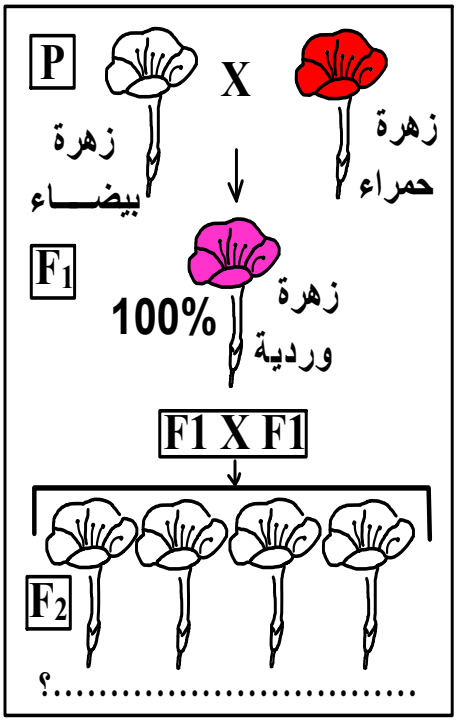
القانون الثاني لماندل: نقاوة الأمشاج:
"في الجيل الثاني F_2 تظهر الصفة المتنحية بعد أن اختفت في الجيل F_1، يفسر ظهورها بافتراق حليلي نفس المورثة أثناء تشكل الأمشاج، إذن فالمشيج يحتوي على حليل واحد فهو إذن **نقي**".

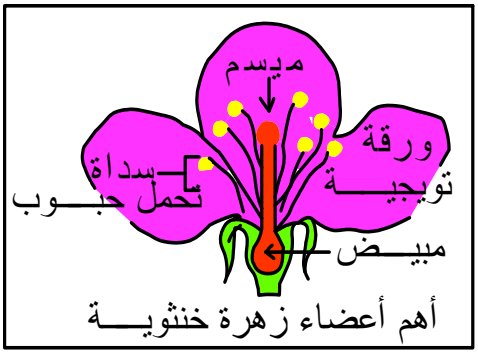
في حالة الهجونة الأحادية المرتبطة بالصبغيات اللاجنسية مع وجود سيادة تامة لحليل على آخر، نحصل في الجيل F_2 (الجيل الناتج عن تزاوج F_1 مع F_1) على النتيجة التاليـــــــة:
- 3/4 = 75% من الأفراد بالمظهر السائد.
- 1/4 = 25% من الأفراد بالمظهر المتنحي.

2 – حالة تساوي السيادة:

أ – مثـــــــــــــال:

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 ذالك 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 F_1، زرعنا هذه الأخيرة فحصلنا على نباتات كلها ذات أزهار وردية.





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

1 – ماذا تستنتج من هذه النتيجة؟

2 – اعط تفسيرا صبغيا لهذه النتيجة.

3 – ما هي النتائج المتوقع الحصول عليها في الجيل F_2 ($F_1 x F_1$)؟

K Zekrite.doc

الوثيقة 8

أجوبـــــــة:

1 – استنتاجات تخص نتائج الجيل F_1:

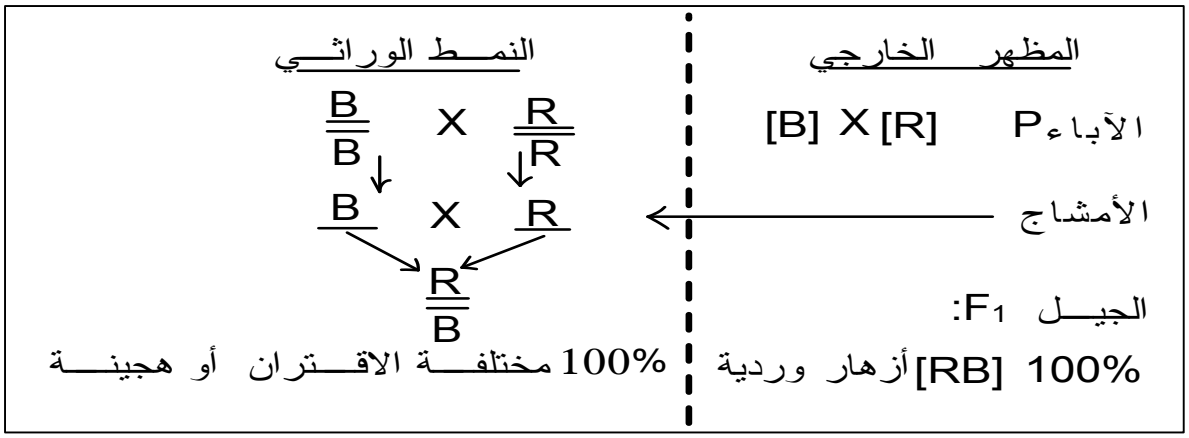
✹ الجيل F_1 متجانس وهجين، إذ نتج عن تزاوج سلالتين نقيتين تختلفان بصفة واحدة، تحقق إذن القانون الأول لماندل.

✹ ظهرت صفة جديدة في الجيل F_1 (لون وردي) تختلف عن مظهر الأبوين وتشكل وسطا بين الصفتين موضوع الدراسة (لون أحمر ولون أبيض). يتعلق الأمر إذن بغياب السيادة = تساوي السيادة بين الحليلين المسؤولين عن كل مظهر.

2- التفسير الصبغي

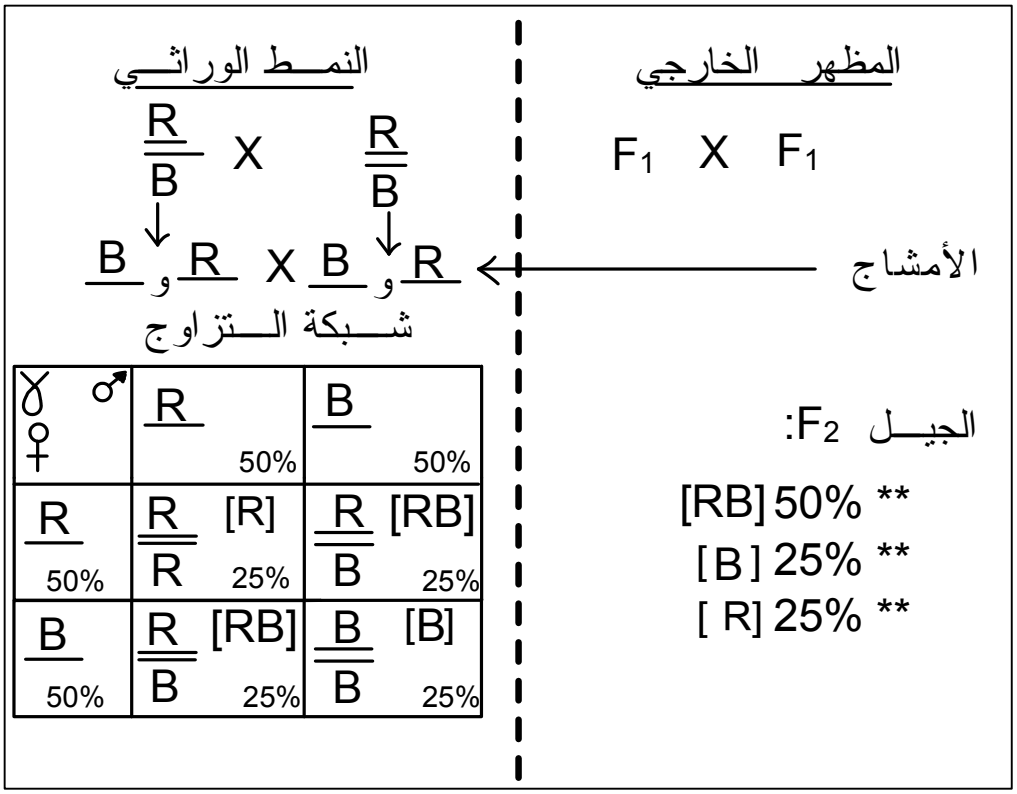
✹ الحليلان متساويا السيادة، نرمز إليهما بحرف كبير: لنرمز إلى الحليل أحمر ب R وإلى الحليل أبيض ب B.

✹ الآباء من سلالة نقية إذن متشابهو الاقتران.



ملحوظة: نفسر 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 ممتة: gène létale

أ - مثـــــــــــال:

☆ 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 تفسيرا صبغيا للنتائج المحصل عليها.

3- اعط التزاوج الراجع وحدد نتائجه.

الوثيقة 9

أجوبـــــــة:

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:

المظهر الخارجي | **النمط الوراثـــي**

F_1 X F_1 | $\frac{C}{n}$ X $\frac{C}{n}$

الأمشاج ← n و C X n و C

شـــبكة الـــتزاوج

♂ / ♀	C 50%	n 50%
C 50%	C//C 25%	C//n [C] 25%
n 50%	C//n [C] 25%	n//n [n] 25%

الجيـــل F_2:

[C] 2/3 **

[n] 1/3 **

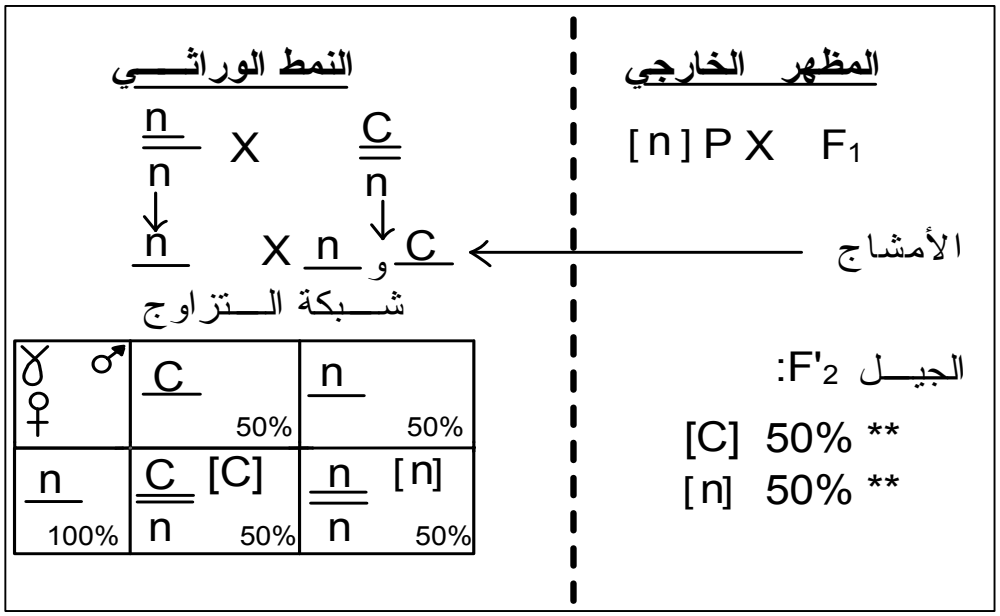
1/4 C//C :

تموت بعد الـــولادة، وبمـــا أنـــه نعـــد فقـــط الأحيـــاء فـــي الدراســـة الإحصـــائية، لـــدى تصـــبح النســـب المائويـــة كالتـــالي

$\frac{C}{n}$ ← 2/3 [C]

$\frac{n}{n}$ ← 1/3 [n]

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



ب - حصيـــــــــــــــــــــلة :

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 بالصبغيات الجنسية:

1-مثـــــــــال: عند ذبابة الخل الوثيقة 10 في الصفحة الموالية

أجوبـــــة:

1 **استنتاجات تخص نتائج التزاوج الأول:**

- الجيل F_1 الناتج عن التزاوج الأول متجانس ⇦ 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 عيونا حمراء، فإن الحليل عيون حمراء سائد على الحليل عيون بيضاء.

استنتاجات تخص نتائج التزاوج الثاني:

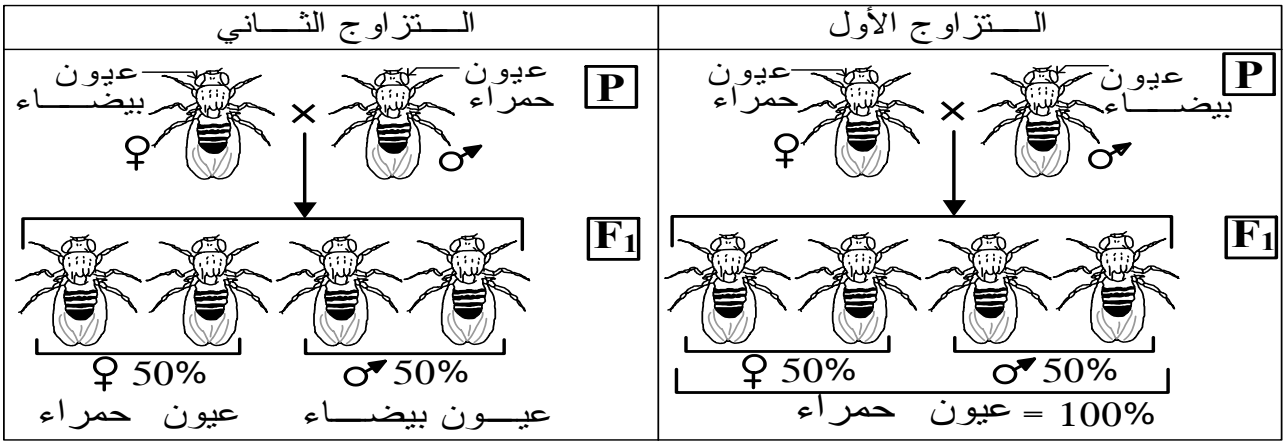
- الجيل F_1 الناتج عن التزاوج الثاني غير متجانس ⇦ تخالف القانون الأول لماندل.
- يحمل ذكور هذا الجيل المظهر الخارجي لأمهم وتحمل الإناث مظهر أبيهم.
- أدى تغيير الجنس فقط بين التزاوجين الأول والثاني إلى تغيير نتائج F1 .
- لايمكن تفسير هذه الملاحظات الثلاث الأخيرة إلا باعتبار المورثة المسؤولة عن صفة لون 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.

☆ **التزاوج1:** زاوج 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:** زاوج 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 تفسيرا صبغيا.

3- ماذا تستخلص حول هذا الصنف من الوراثة؟

الوثيقة 10

K Zekrite.doc

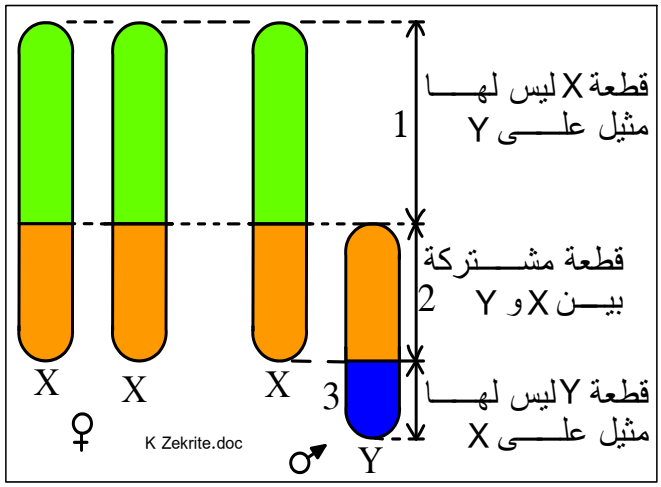
فعلى أي صبغي جنسي تحمل هذه المورثة X أم Y ؟

✷ بما أن هذه الصفة "لون العيون" تظهر عند الذكور والإناث، فإن المورثة لايمكن 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.

على أي جزء X تحمل هذه المورثة (انظر الوثيقة 11)

الوثيقة 11: الصبغيات الجنسية X و Y:



♦ إن المورثات المحمولة على الصبغي Y في مستوى القطعة التفريقية لاتوجد إلا عند الذكـــــــــور (XY).

♦ أما المورثات المحمولة على الصبغي X في مستوى قطعته التفريقية فتكون:

- ممثلة بـحليلين في حالة تشابه الأمشـــاج (XX).
- ممثلة بـحليل واحد في حالة تخـــــالف الأمشاج (XY). لذلك تظهر الصفة المرتبطة بالمورثة المعنية في المظهر الخارجي ولـــــو كان الحليـــــــــل متنحيـــــــــا.

✹ لو كانت المورثة محمولة على القطعة X التي لها مثيل 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 مثيل على Y.

ملحوظة: الصبغي Y عند ذبابة الخل لا يحمل أي مورثة.

2 - التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين.

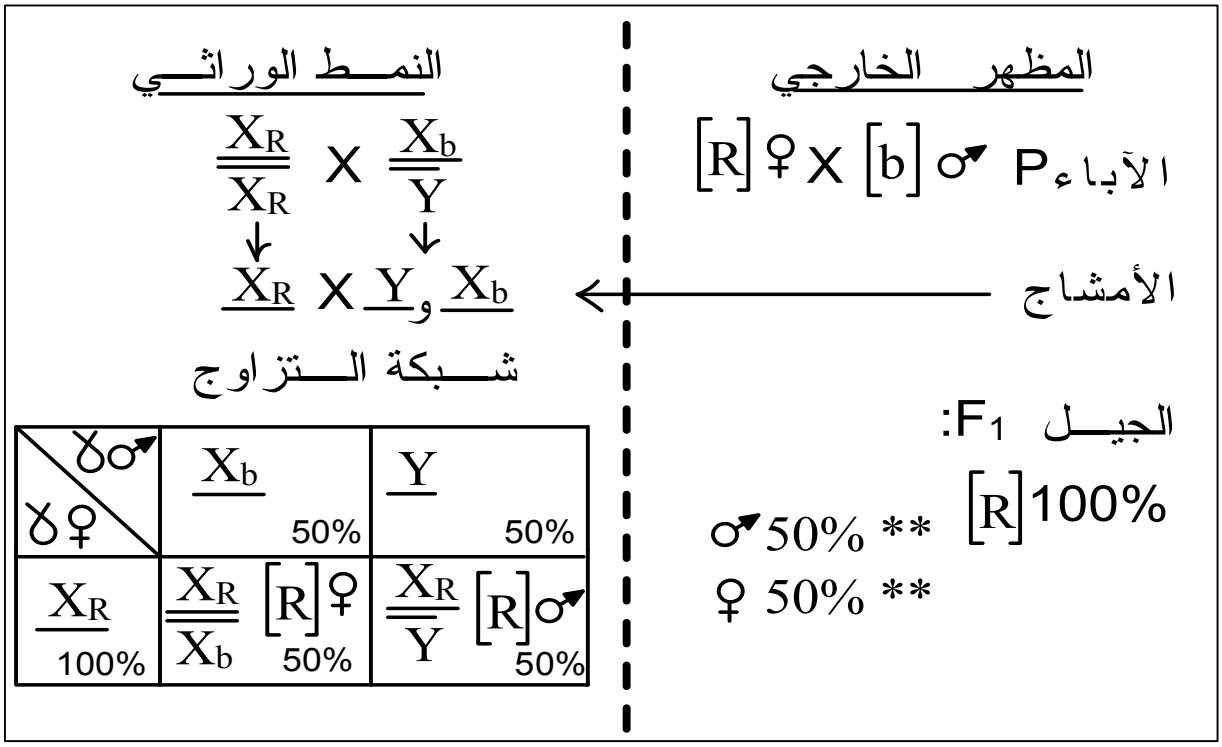
✹ لنرمز إلى الحليل عيون حمراء ب R (الحليل السائد).

✹ لنرمز إلى الحليل عيون بيضاء ب b (الحليل المتنحي).

✹ الآباء من سلالة نقية ⇦ متشابهو الاقتران: نمطهم الوراثي سيكون على الشكل التالي:

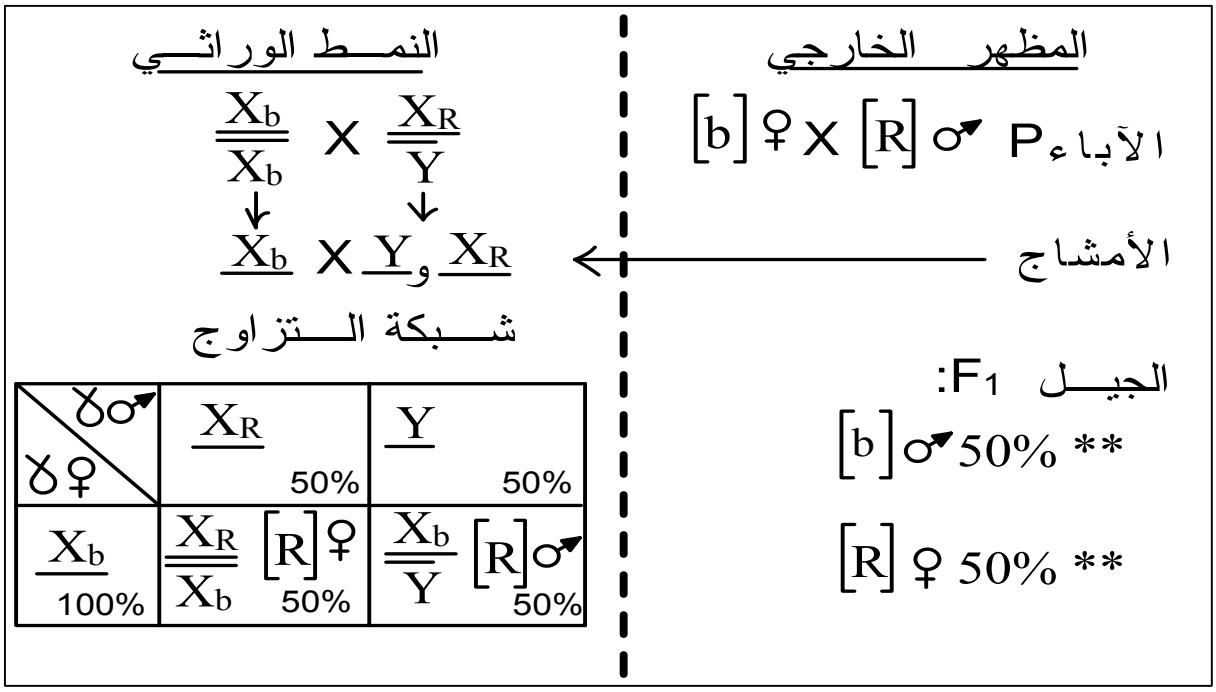
آبـــاء الـــتزاوج الأول	آبـــاء الـــتزاوج الثـــاني
$\frac{X_b}{Y} \leftarrow [b]\ ♂$	$\frac{X_R}{Y} \leftarrow [R]\ ♂$
$\frac{X_R}{X_R} \leftarrow [R]\ ♀$	$\frac{X_b}{X_b} \leftarrow [b]\ ♀$

✹ تفسير نتـــــائج التـــــزاوج الأول:



تطابق النتائج النظرية النتائج التجريبية.

✹ تفسير نتـــــائج التزاوج الـــثـــاني:



تطابق النتائج النظرية النتائج التجريبية.

2- حصيـــــــلة:

♣ 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 (♂ [B] × ♀ [A])إ فإن المورثة المعنية مرتبطة بالصبغى الجنسى 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

تقديـــــــم:

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

I حالة مورثتين مستقلتين محمولتين على صبغيين لاجنسيين:

1 – مثـــــــــال: تجارب ماندل على حبوب الجلبانة

الوثيقة 12: على نبات الجلبانة أجرى العالم Mendel التزاوجات التالية:

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

+ 56% بذرة ملساء – صفـراء.	مظـاهر ----------
+ 06% بذرة متجعدة - خضراء.	
+ 19% بذرة ملساء – خضـراء.	مظـاهر ----------
+ 19% بذرة متجعدة – صفـراء.	

2- حلل نتائج الجيل F_2.

3- اعط تفسيرا صبغيا للتزاوجين الأول والثاني.

4- حدد التزاوج الراجع واعط نتائجه.

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

K Zekrite.doc

أجوبـــــــــــة:

1 **استنتاجات تخص الجيل F1.**

✷ الجيل F1 متجانس ⇦ تحقق القانون الأول لماندل.

✷ الأبوان من سلالة نقية وتختلفان بصفتين، إذن فالجيل F1 هجين بالنسبة للصفتين (حسب القانون الأول لماندل دائما).

✷ الجيل F1 هجين بالنسبة للصفتين (يعني يحمل الحليلين "أملس ومتجعد" 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 متجعد.
- الحليل أصفر سائد على الحليل أخضر.

2- تحليل نتائج الجيل F_2:

✷ ظهرت في الجيل F_2 أفراد تحمل في مظهرها الصفتين المتنحيتين (شكل متجعد ولون أخضر) بعدما اختفت في الجيل F_1: تحقق القانون الثاني لماندل.

✷ نميز في الجيل F_2 بين صنفين من الأفراد:

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

3 – التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين:

✷ نرمز إلى الحليل "شكل أملس" ب L وإلى الحليل "شكل متجعد" ب r .

✷ لنرمز إلى الحليل "لون أصفر ب J وإلى الحليل "لون أخضر" ب v .

✷ بما أن الأبوين نقيين بالنسبة للصفتين فهما متشابهي الاقتران بالنسبة للصفتين.

✷ لا يوجد في نتائج التزاوجين، سواء الأول أو الثاني (تحقق القانون الأول لماندل، لايختلف الذكور عن الإناث من حيث المظهر الخارجي) ما يدعو للاعتقاد أنه يتعلق الأمر بوراثة 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 صبغيين مختلفين، يعني مستقلتان.

♦ الاحتمال الثاني: المورثتان "شكل البذرة ولونها" محمولتان على نفس الصبغي، يعني أن المورثتين مرتبطتان.

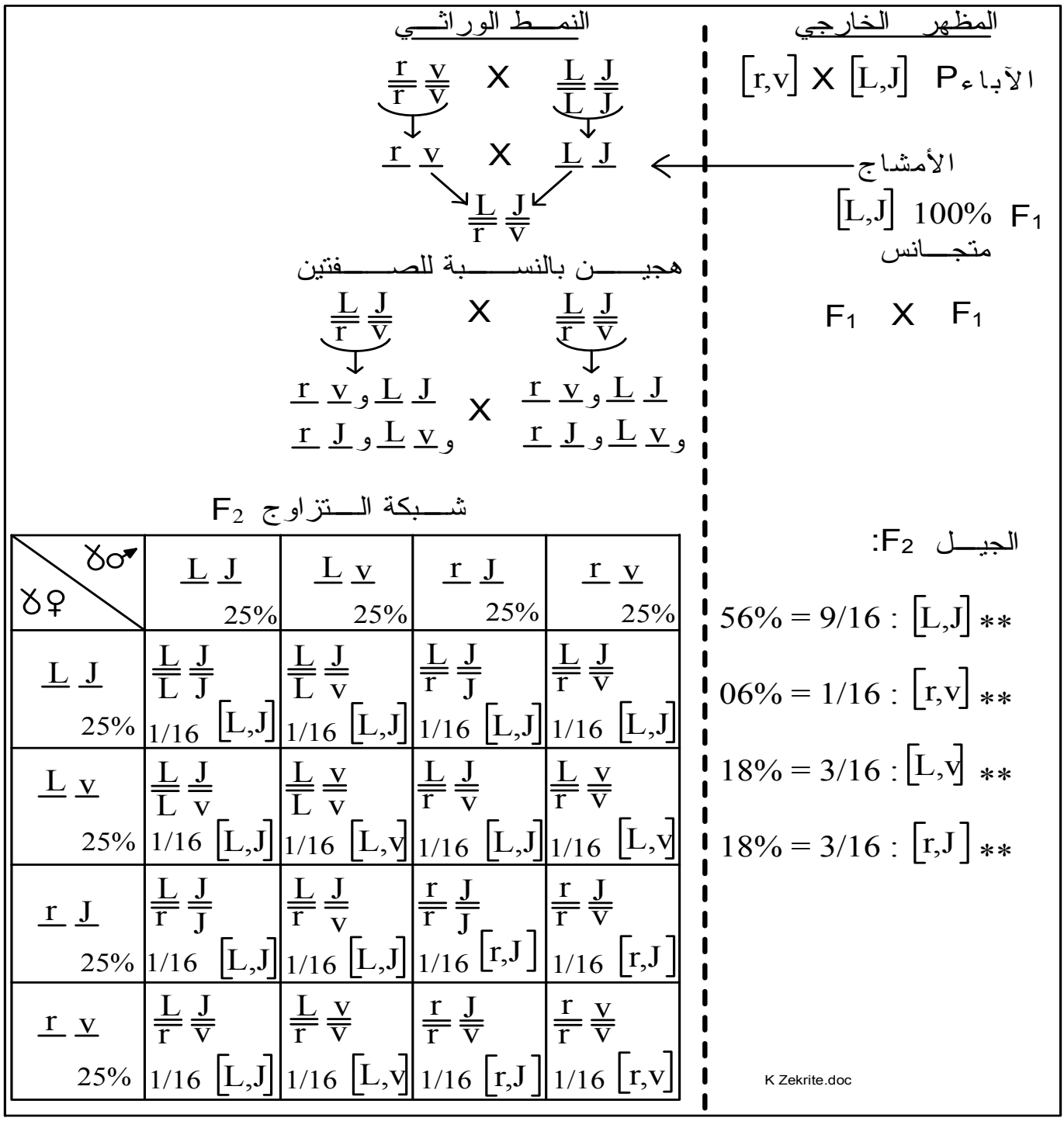
♦ فهل هما مستقلتان أم مرتبطتان؟

✍ لنفترض الحالة الأولى: استقلالية المورثتين:

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

المظهر الخارجي	النمـــط الوراثـــي
$[L,J]$	$\frac{L}{L}\frac{J}{J}$
$[r,v]$	$\frac{r}{r}\frac{v}{v}$

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



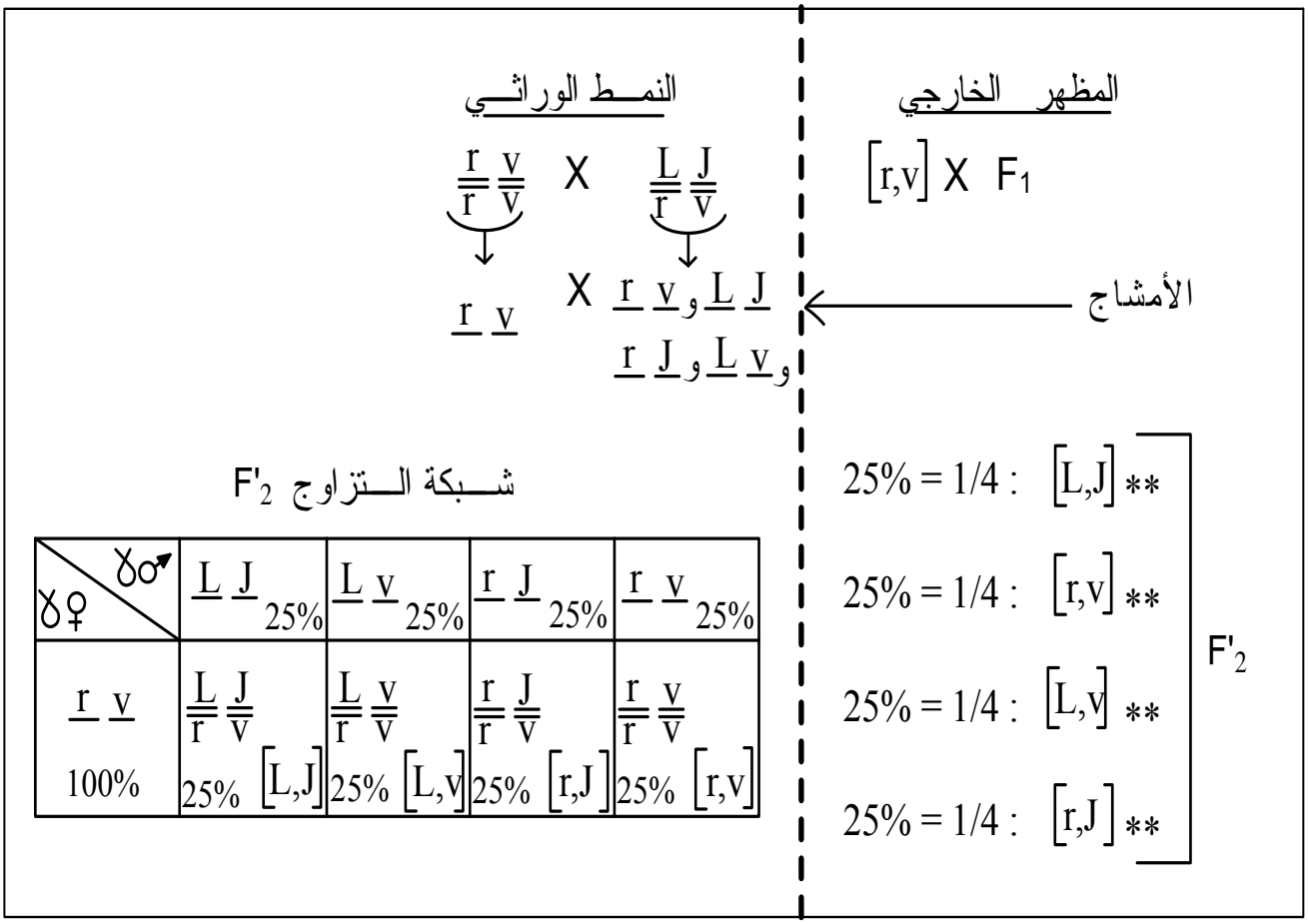
♀ \ ♂	L J 25%	L v 25%	r J 25%	r v 25%
L J 25%	1/16 [L,J]	1/16 [L,J]	1/16 [L,J]	1/16 [L,J]
L v 25%	1/16 [L,J]	1/16 [L,v]	1/16 [L,J]	1/16 [L,v]
r J 25%	1/16 [L,J]	1/16 [L,J]	1/16 [r,J]	1/16 [r,J]
r v 25%	1/16 [L,J]	1/16 [L,v]	1/16 [r,J]	1/16 [r,v]

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

4 - التزاوج الرجع ونتائجه:

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

✹ ستكون النتائج على الشكل التالي:



✹ 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:

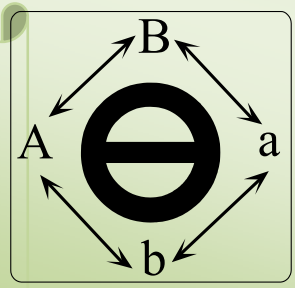
المظهر الخارجي	الأنماط المحتملة
[L, J] بذور ملساء صفراء	احتمال 1 $\frac{L}{L}\frac{J}{J}$ نقية بالنسبة للصفتين
	احتمال 2 $\frac{L}{r}\frac{J}{v}$ هجينة بالنسبة للصفتين
	احتمال 3 و 4 $\frac{L}{r}\frac{J}{J}$ أو $\frac{L}{L}\frac{J}{v}$ هجينة بالنسبة لصفة ونقية بالنسبة للصفة الأخرى

✹ *لتحديد نمطها بالضبط*، يمكن إجراء التزاوج الاختباري: نزاوج هذه الأفراد مع أفراد ثنائية التنحي: $\frac{r}{r}\frac{v}{v}$

2 – حصيـــــلة:

القانون الثالث لماندل: قانون استقلالية أزواج الحليلات

"عند انتقال صفتين أو أكثرتفتـــــــرق 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: 9/16 + 3/16 + 3/16 + 1/16.
- 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- مثـــــــال:

الوثيقة 13 في الصفحة الموالية

أجوبـــــــة:

1 – استنتاجات تخص نتائج الجيل F_1.

- يبدو من خلال النتائج أن الجيل F_1 متجانس ⇦ تحقق القانون الأول لماندل.
- حسب القانون الأول لماندل فإن الجيل F_1 هجين بالنسبة للصفتين، إذ نتج عن تزاوج سلالتين نقيتين تختلفان بصفتين.
- الجيل F_1 هجين بالنسبة للصفتين ويبدي في مظهره الخارجي [أجنحة طويلة وعيون حمراء]، نستنتج من ذلك أن:
  - ♦ الحليل "أجنحة طويلة" سائد على الحليل "أجنحة أثرية".
  - ♦ الحليل "عيون حمراء" سائد على الحليل "عيون أرجوانية".

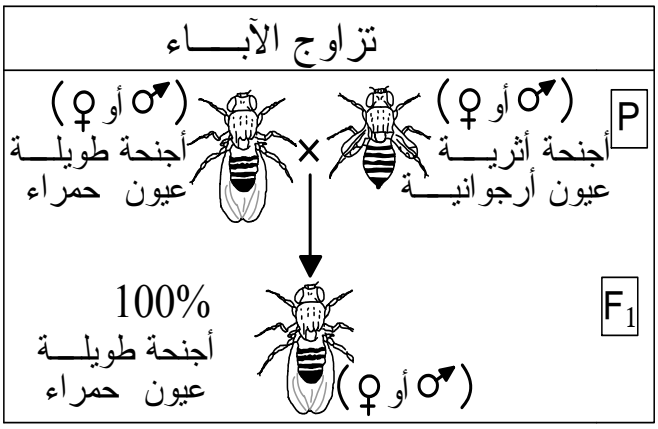
2- تحليل نتائج التزاوج الراجع الأول:

- 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")، لايمكن 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 13:

♫ زاوج Morgon بين سلالتين نقيتين من ذباب الخل:سلالة متوحشة ذات أجنحة طويلة وعيون حمراء ailes longues yeux rouges وأخرى طافرة ذات أجنحة أثرية وعيون أرجوانية ailes vestigiales yeux pourpres، فحصل على جيل F_1 كل أفراده بأجنحة طويلة وعيون حمـــــــراء.



1- ماذا تستنتج من هذه النتيجة؟

بعد ذلك أجرى Morgon تزاوجين راجعين:

♫ **<u>التزاوج الراجع 1</u>**: تم بين ذكر هجين من F_1 وأنثى ثنائية التنحي (يعني تحمل الصفتين المتنحيتين) فحصل في الجيل F'_2 على النتائج التالية:

- 500 ذبابة ذات أجنحة طويلة وعيون حمـراء = 50%
- 500 ذبابة ذات أجنحة أثرية وعيون أرجوانية = 50%

2- حلل هذه النتـــــــــــائج.

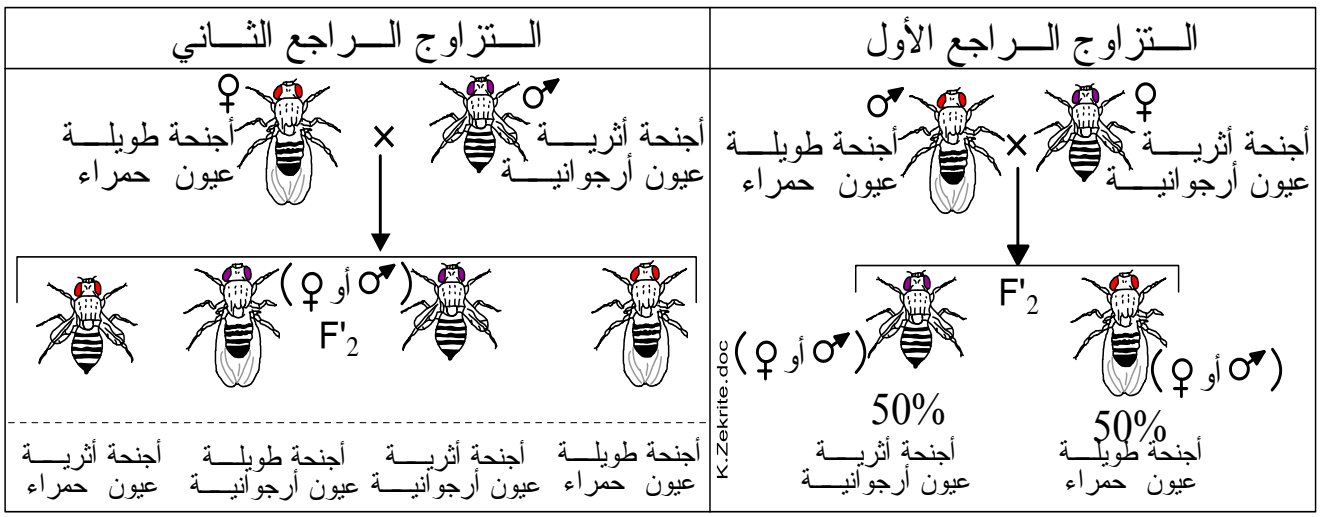
3- اعط التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين السابقين.

نتائج الجيل F'_2 للتزاوج الراجع 2	العدد	%
ذباب بأجنحة طويلة وعيون حمراء.	401	
ذباب بأجنحة أثرية وعيون أرجوانية.	399	
ذباب بأجنحة أثرية وعيون حمراء.	50	
ذباب بأجنحة طويلة وعيون أرجوانية.	50	
المجمـــــــوع:		

♫ **<u>التزاوج الراجع 2</u>:** زاوج Morgon بين ذكر ثنائي التنحي وأنثى هجينة من F_1 فحصل في الجيل F'_2 على النتائج المبينة في الجدول جانبه

4- احسب النسب المائوية لكل مظهر.

5- حلل هذه النتائج واعط تفسيرا صبغيا للتزاوج الراجع الثاني.



3- التفسير الصبغي لنتائج التزاوجين السابقين:

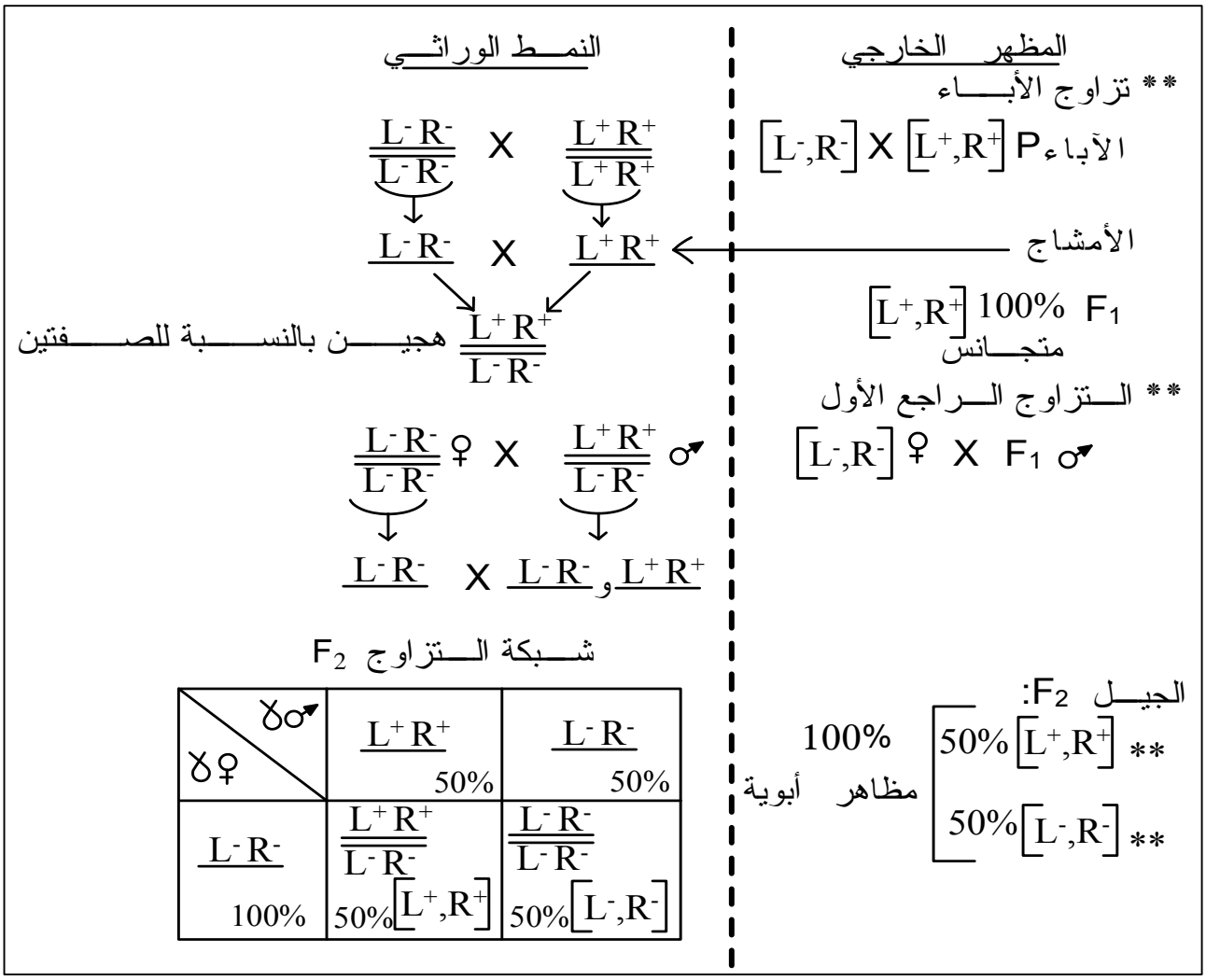
✹ لنرمز إلى الحليل "أجنحة طويلة" (الحليل المتوحش السائد) ب L^+، ولنرمز إلى الحليل "أجنحة أثرية" (الحليل الطافر المتنحي) ب L^-. (طريقة أخرى لوضع الرموز).

✹ لنرمز إلى الحليل "عيون حمراء" (الحليل المتوحش السائد) ب R^+، ولنرمز إلى الحليل "عيون أرجوانية" (الحليل الطافر المتنحي) ب R^- .

✹ الآباء من سلالة نقية إذن متشابهو الاقتران بالنسبة للصفتين، وبما أننا سلمنا بأن المورثتين مرتبطتين ومحمولتين على صبغي لاجنسي، فإن النمط الوراثي لهؤلاء الآباء سيكون على الشكل التالي:

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

✹ التفسير الصبغي:



✹ تتفق تماما هذه النتائج النظرية مع نتائج Morgon التجريبية، مما يدل على أن تفسيرنا صحيح والمورثتان فعلا مرتبطتان.

4- حساب النسب المائوية:

✹ نطبق القاعدة الثلاثية:

♦ مجموع أفراد هذا الجيل: 900

♦ نسبة الذباب ذي الأجنحة الطويلة والعيون الحمراء:

401 ➜ 900

x ➜ 100

x= (401 x 100) / 900 = 44.5%

♦ بنفس الطريقة نحصل على باقي النسب (انظر الجدول)

نتائج الجيل F'_2 للتزاوج الراجع 2	العدد	%
ذباب بأجنحة طويلة وعيون حمراء.	401	44.5%
ذباب بأجنحة أثرية وعيون أرجوانية.	399	44.3%
ذباب بأجنحة أثرية وعيون حمراء.	50	5.6%
ذباب بأجنحة طويلة وعيون أرجوانية.	50	5.6%
المجمـــــــوع:	900	100%

5- تحليل نتائج التزاوج الراجع الثاني:

✹ يتشكل هذا الجيل F'_2 من:

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

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

✹ هذه النتيجة لا تتطابق:

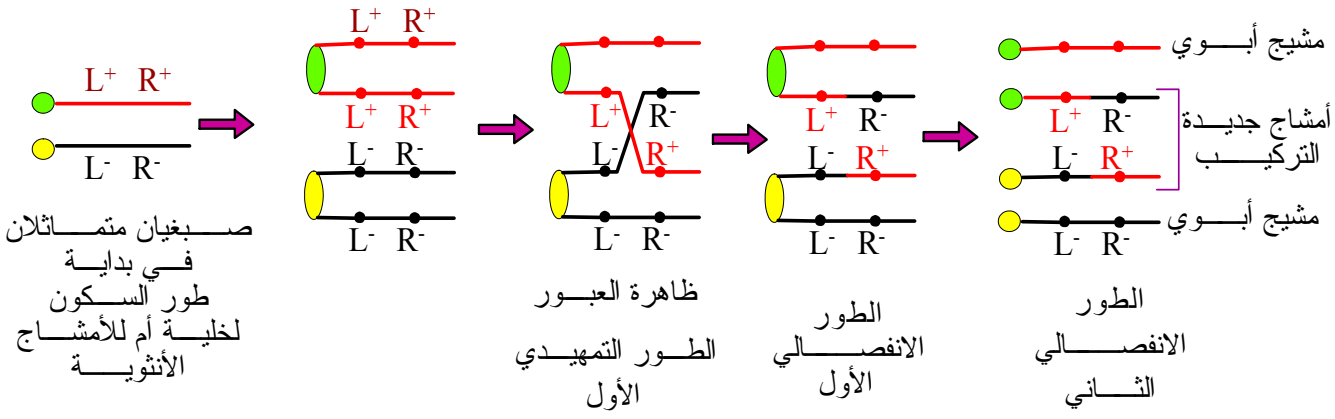
♦ لا مع استقلالية المورثتين التي تؤدي إلى تساوي بين نسبة المظاهر الأبوية والمظاهر الجديدة التركيب (50% لكل مظهر: راجع نتائج الجيل F'_2 في تجربة ماندل، التمرين السابق).

♦ 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 علما 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.

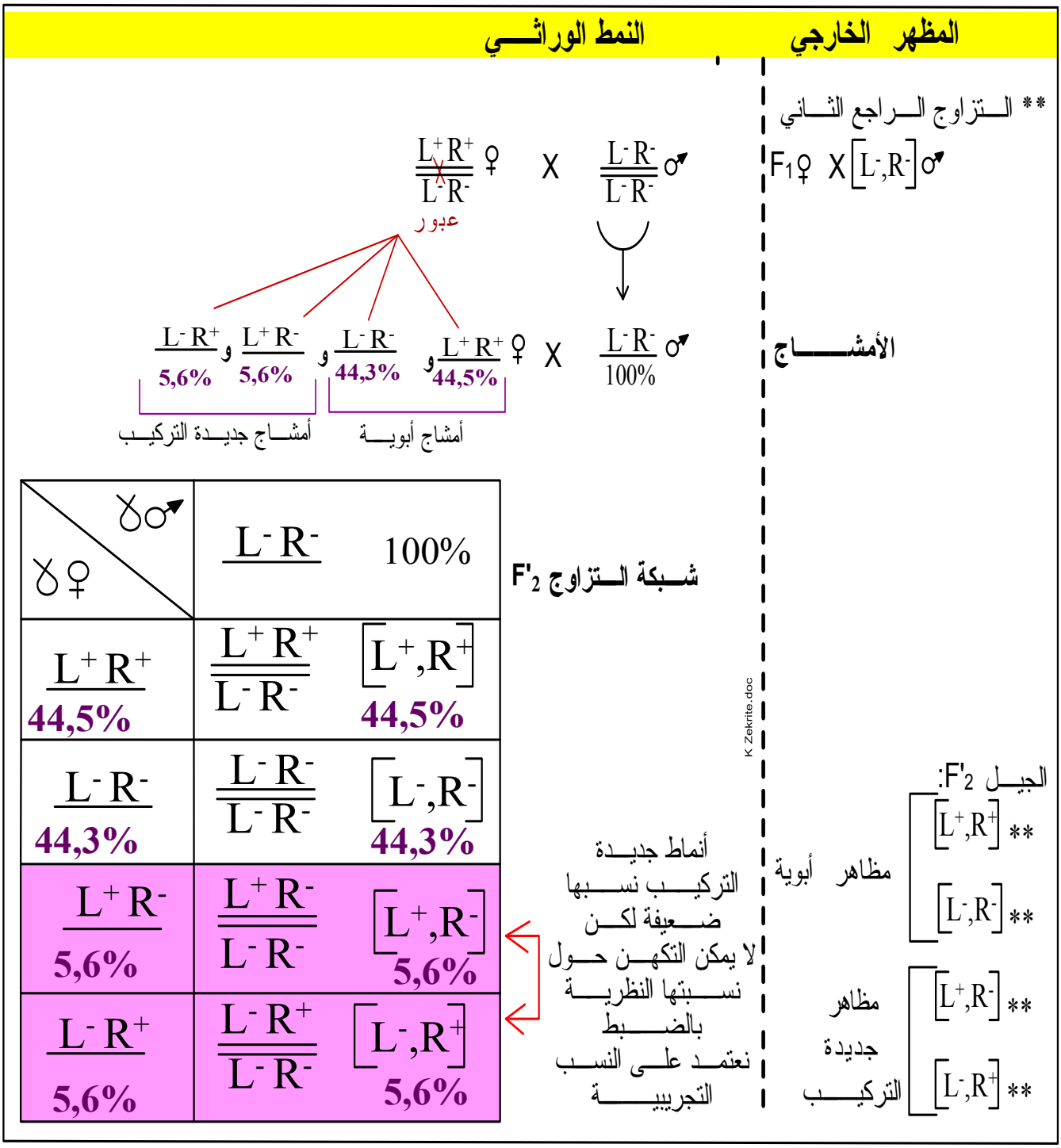
- تفسير كيفية تشكل الأمشاج الأنثى:



K Zekrite.doc

رســـم تخطيطـــي يوضـــح كيفيـــة تشـــكل الأمشـــاج الجديـــدة التركيـــب خـــلال الانقســـام الاخـــتزالي للخلايـــا الأم للأمشـــاج الأنثويـــة

- التفسير الصبغي لنتائج التزاوج الراجع الثاني:



ملحوظات:

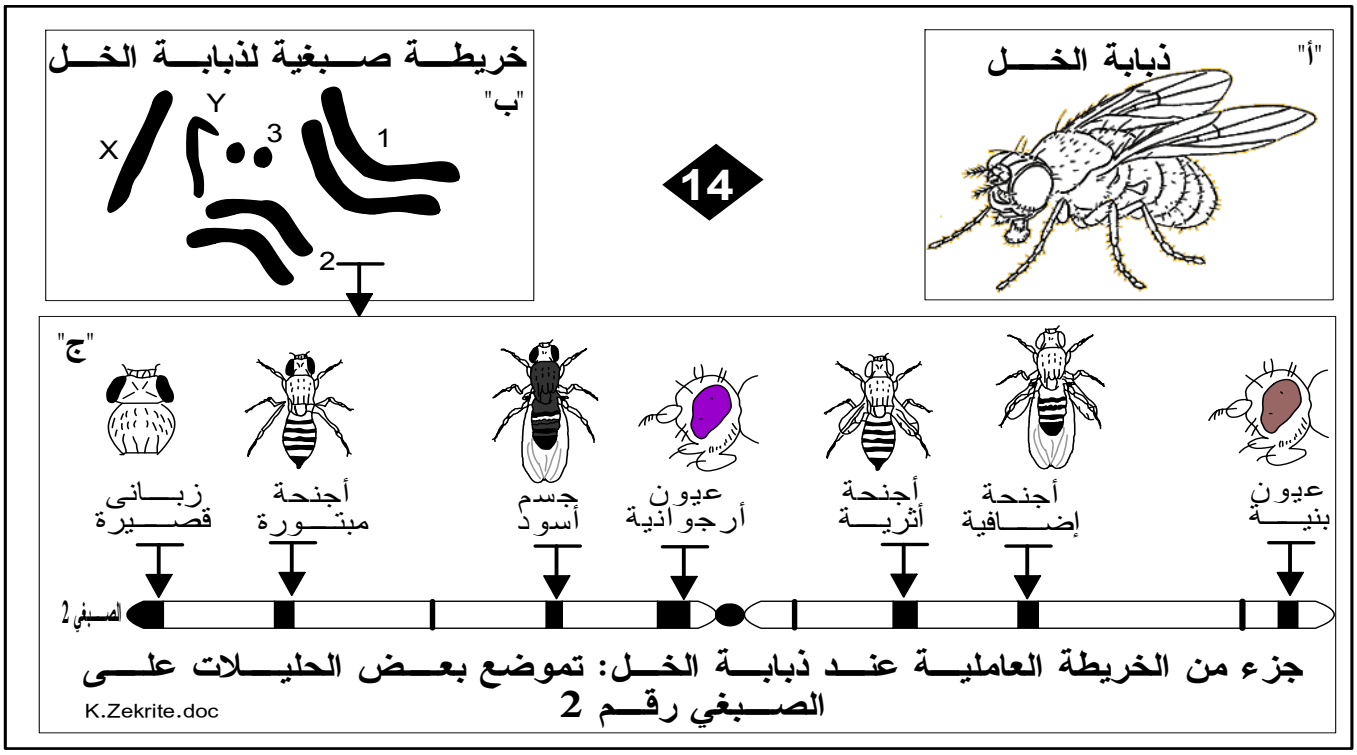
- لم تظهر المظاهر الجديدة التركيب في التزاوج الراجع الأول لكون المورثتين "شكل الأجنحة ولون العيون" مرتبطتين ارتباطا مطلقا عند ذكر ذبابة الخل، فلا تحدث ظاهرة العبور خلال تشكل أمشاجه.
- يبرز هذا المثال جليا دور ظاهرة العبور في تنوع الأمشاج وتنوع الأفراد: بغياب ظاهرة العبور، يتشكل صنفان فقط من الأمشاج فتعطي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

2- حصـــــلة:

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 الصبغيات: الخريطة العاملية

أ - تعريف الخريطة العاملية:



- الخريطة العاملية = 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 رتفاع 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 13: المورثتان "شكل الأجنحة ولون العيون" عند ذبابة الخل) حصلنا على 11.2% من المظاهر الجديدة التركيب، إذن المسافة الفاصلة بين هاتين المورثتين تقدر ب 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 – مفهموم 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 15: حصيلة القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية

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

<table>
<tr><td rowspan="4">الموروثة مرتبطة بالجنس</td><td rowspan="4">- إذا لم يتحقق القانون 1 لمائدل.
- إذا أعطى التزاوجان المتعاكسان نتائج مختلفة
- إذا كان ذكور وإناث نفس الجيل يختلفون من حيث المظهر الخارجي أو وجدت الوراثة أب / أم ← بنت / ابن</td><td rowspan="3">الموروثة مرتبطة بالصبغي Y: فقط الأجناس الحاملة للصبغي Y تبدي الصفة المعنية.</td><td>السيادة تـــــــامة؟</td></tr>
<tr><td>السيادة متساويـــة؟</td></tr>
<tr><td rowspan="2">الموروثة مرتبطة بالصبغي X: تظهر الصفة عند الذكور والإناث على حد سواء.</td><td>الموروثة مميتـــة؟</td></tr>
<tr><td colspan="2">السيادة تامة: عندما يحمل الجيل F_1 الهجين مظهر أحد الأبوين ويغيب مظهر الأب الآخر. أو نحصل في الجيل F_2 على النسب : 3/4 – 1/4.</td></tr>
<tr><td colspan="2">الموروثة مرتبطة بصبغي لاجنسي</td><td colspan="2">السيادة متساوية : عندما تظهر صفة وسيطة بين مظهري الأبوين أو يحمل الفرد الواحد مزيجا من الصفتين المتوفرتين عند الأبوين مثلا قطة ذات زغب أبيض وأسود.
أو نحصل في الجيل F_2 على النسب: 1/4 - 1/4 - 2/4.</td></tr>
<tr><td colspan="2"></td><td colspan="2">الموروثة مميتة: عند غياب أحد الأنماط الوراثية. نحصل في الجيل F_2 على النسب: 2/3 – 1/3</td></tr>
</table>

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

<table>
<tr><td rowspan="3">الموروثتان مستقلتان ؟
ظهور مظاهر جديدة التركيب بنسبة مرتفعة
مثلا في الجيل F'_2 بنسبة 50%</td><td rowspan="3">ترتبط كل موروثة من الموروثتين بصبغي لاجنسي؟
أم ترتبط احداهما بصبغي لاجنسي والأخرى بصبغي جنسي.</td><td colspan="2">السيادة تامة بالنسبة للموروثتين؟</td></tr>
<tr><td colspan="2">السيادة تامة بالنسبة لإحدى الموروثتين ومتساوية بالنسبة للأخرى؟</td></tr>
<tr><td colspan="2">السيادة متساوية بالنسبة للموروثتين؟</td></tr>
<tr><td rowspan="4">الموروثتان مرتبطتان؟
- غياب المظاهر الجديدة التركيب أو
- ظهور هذه المظاهر الجديدة لكن بنسب ضعيفة
مثلا في الجيل F'_2 تكون أقل بكثير من 50%</td><td rowspan="2">ترتبط الموروثتان بصبغي لاجنسي ؟</td><td>السيادة تامة بالنسبة للصفتين؟</td><td rowspan="4">هل ظهرت مظاهر جديدة التركيب؟
✱ لا ⇦ لم تحدث ظاهرة العبور.
✱ نعم ⇦ حدثت ظاهرة العبور ⇦ المسافة الفاصلة بين الموروثتين = % المظاهر الجديدة التركيب.</td></tr>
<tr><td>أم السيادة تامة بالنسبة لإحداهما ومتساوية بالنسبة للأخرى؟</td></tr>
<tr><td rowspan="2">أم ترتبطان بصبغي جنسي؟</td><td rowspan="2">أم متساوية بالنسبة للصفتين؟</td></tr>
<tr><td></td></tr>
</table>

إذا أنهيت هذا المسار اعط التفسير الصبغي؛ لأجل ذلك :

☆ اعط رمزا معينا لكل حليل مع مراعاة الإصطلاحات المتفق عليها.

☆ اعط النمط الوراثي للأفراد المتزاوجين؛ لأجل ذلك: استعن بالنص؛ بنتائج التزاوج وبقوانين Mendel.

☆ اعط شبكة التزاوج إن رأيت ذلك ضروريا

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

تمرين تطبيقي
دورة استدراكية 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) وعيون بنية (brunes) وسلالة طافرة ذات جسم أسود وعيون 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 وعيون بنية. ⇦ 45,5% ذبابات خل بجسم مخطط وعيون بنية.

⇦ 45,5% ذبابات خل بجسم أسود وعيون حمراء. ⇦ 4,5% ذبابات خل بجسم مخطط وعيون حمراء.

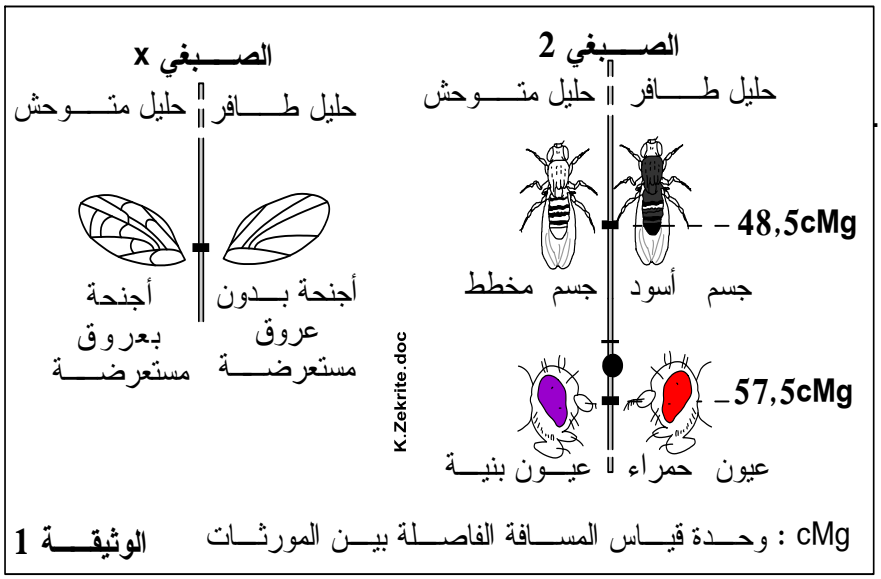
السلسلة التجريبية الثانية:

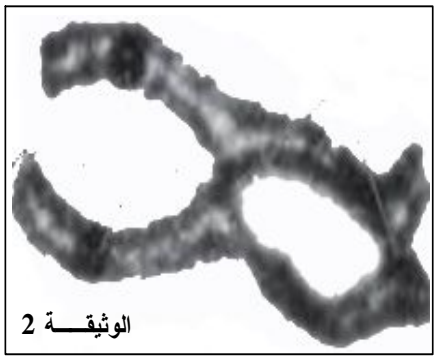
♫ **التزاوج الأول:** بين ذبابة خل أنثى من سلالة متوحشة ذات عيون بنية وأجنحة بعروق مستعرضة (transversales)، وذبابة خل ذكر من سلالة طافرة ذات عيون حمراء وأجنحة بدون عروق مستعرضة. أعطى هذا التزاوج جيلا أولا F_1 يتكون ن ذبابات خل بمظهر متوحش.

♫ **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.




الوثيقة 2

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^+ للحليل السائد والرمز bl للحليل المتنحي.
بالنسبة للمورثة المسؤولة عن لون العيون: استعمل الرمز cd^+ للحليل السائد والرمز cd للحليل المتنحي.
بالنسبة للمورثة المسؤولة عن شكل الأجنحة: استعمل الرمز n^+ للحليل السائد والرمز n للحليل 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 تزاوج 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 وعيون بنية: تحقق القانون الأول لماندل (قانون تجانس هجناء الجيل الأول)

⇦ الحليل المسؤول عن جسم مخطط سائد (نرمز له ب bl^+) على الحليل المسؤول عن جسم أسود (نرمز له ب bl).

⇦ الحليل المسؤول عن لون العيون البنية سائد (نرمز له ب cd^+) على الحليل المسؤول عن لون العيون الحمراء (نرمز له ب cd). **(0,5 ن)**

❁ تفسير نتائج التزاوج الثاني في السلسلة التجريبية الأولى:

⇦ يتعلق الأمر بتزاوج راجع.

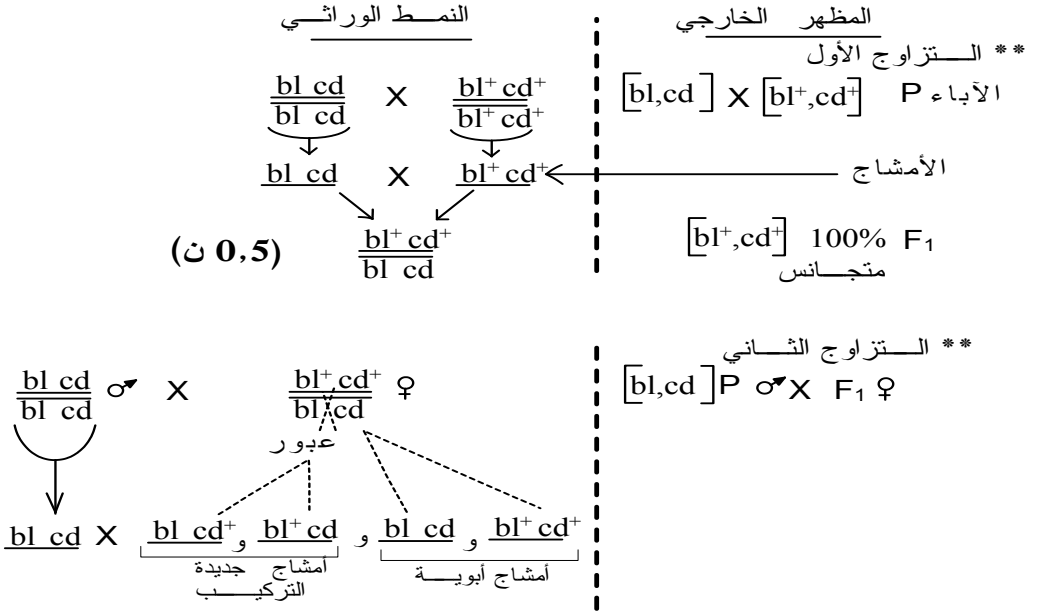
⇦ أعطى التزاوج الراجع جيلا F'_2 يتكون من:

- 91% من المظاهر الأبوية (ذبابات خل بجسم أسود وعيون حمراء + ذبابات خل بجسم مخطط وعيون بنية)
- 9% من المظاهر الجديدة التركيب (ذبابات خل بجسم أسود وعيون بنية + ذبابات خل بجسم مخطط وعيون 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

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

(0,5 ن)

الجيل F'_2:

91% مظاهر أبوية
- ** 45,5% [bl+,cd+]
- ** 45,5% [bl,cd]

9% مظاهر جديدة التركيب
- ** 4,5% [bl+,cd]
- ** 4,5% [bl,cd+]

❁ 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 هجناء الجيل الأول)

⇦ الحليل المسؤول عن الأجنحة بعروق مستعرضة (نرمز له ب n^+) على الحليل المسؤول الأجنحة بدون عروق مستعرضة (نرمز له ب n).

⇦ الحليل المسؤول عن لون العيون البنية سائد (نرمز له ب cd^+) على الحليل المسؤول عن لون العيون الحمراء (نرمز له ب cd). **(0,5 ن)**

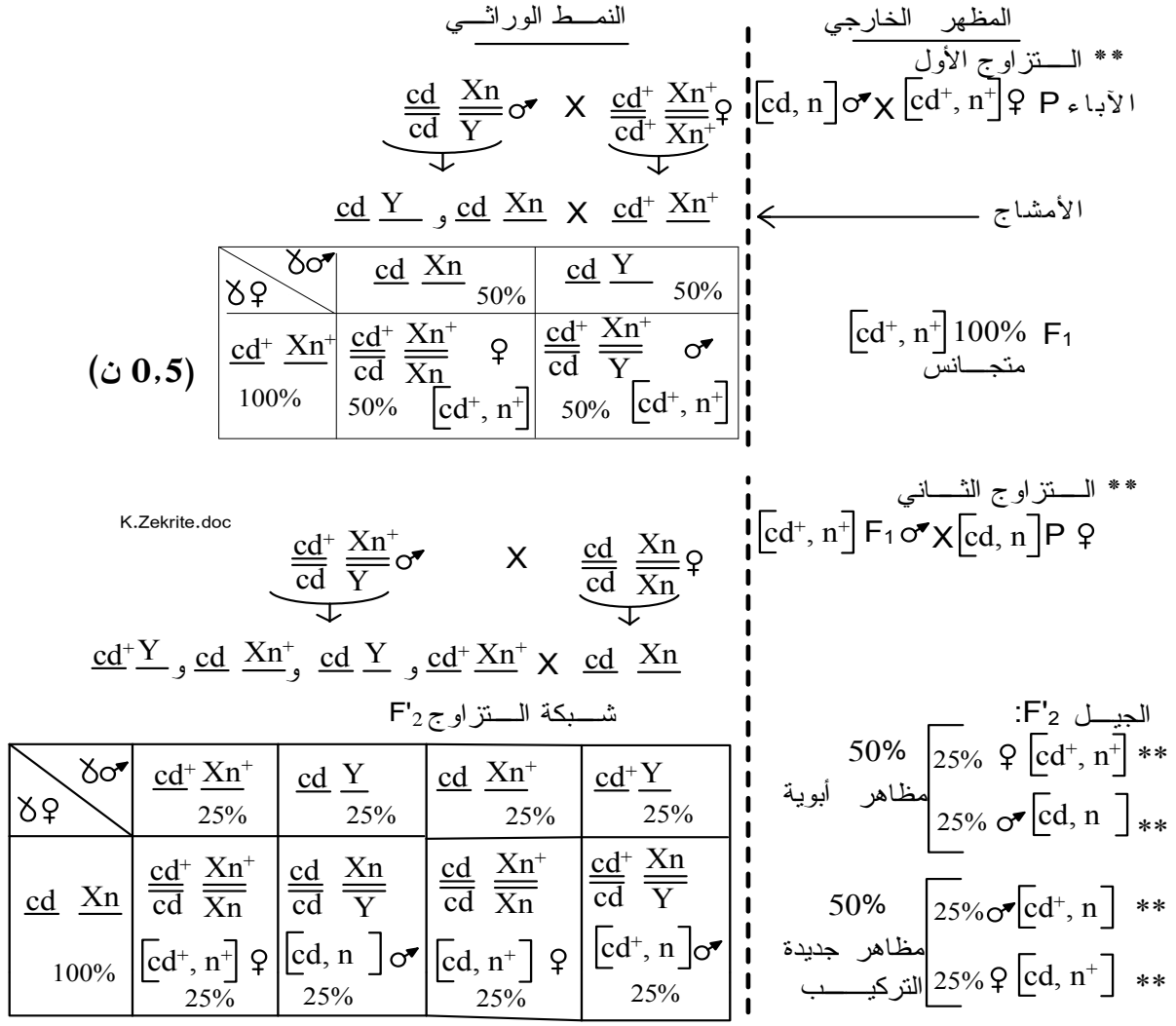
❁ تفسير نتائج التزاوج الثاني في السلسلة التجريبية الأولى:

⇦ 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:



K.Zekrite.doc

2) وجود توافق بين معطيات الوثيقتين 1 و 2 والتفسير الصبغي للنتائج المحصلة:

❁ بينت الدراسة التجريبية الأولى أن المورثتين لون الجسم ولون العيون مرتبطتين ومحمولتين على صبغي لاجنسي، وهو ما تؤكده 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 ومتموضعة على صبغي جنسي (الصبغي X). **(0,25 ن)**

❁ المظاهر الجديدة التركيب ناتجة عن التخليط الضمصبغي (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:

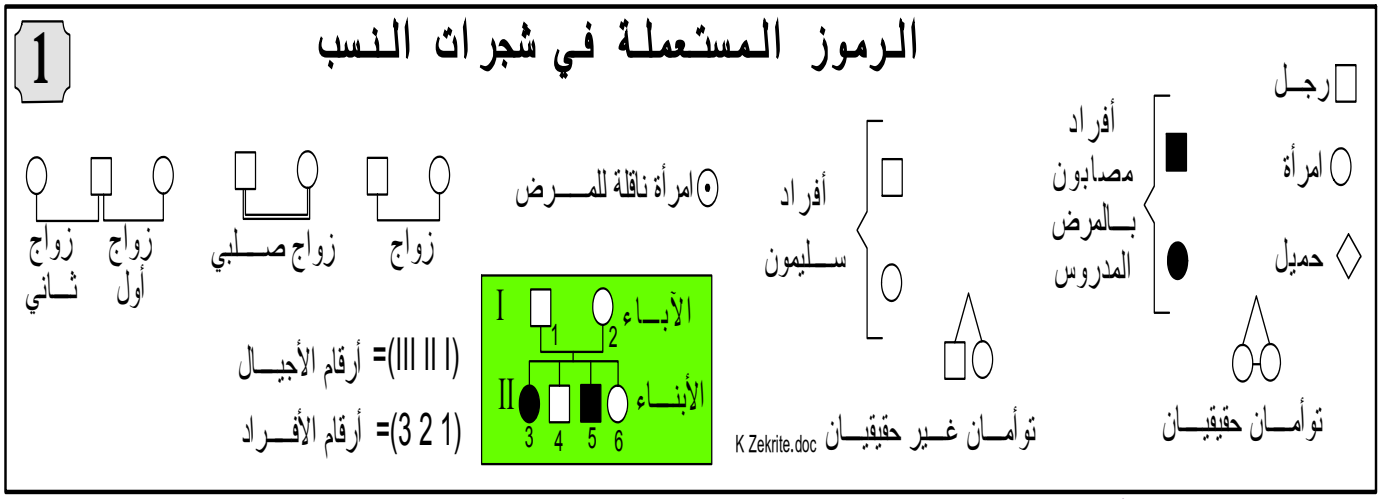
تطرح دراسة الوراثة البشرية عدة مشاكل لأن:

- 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:

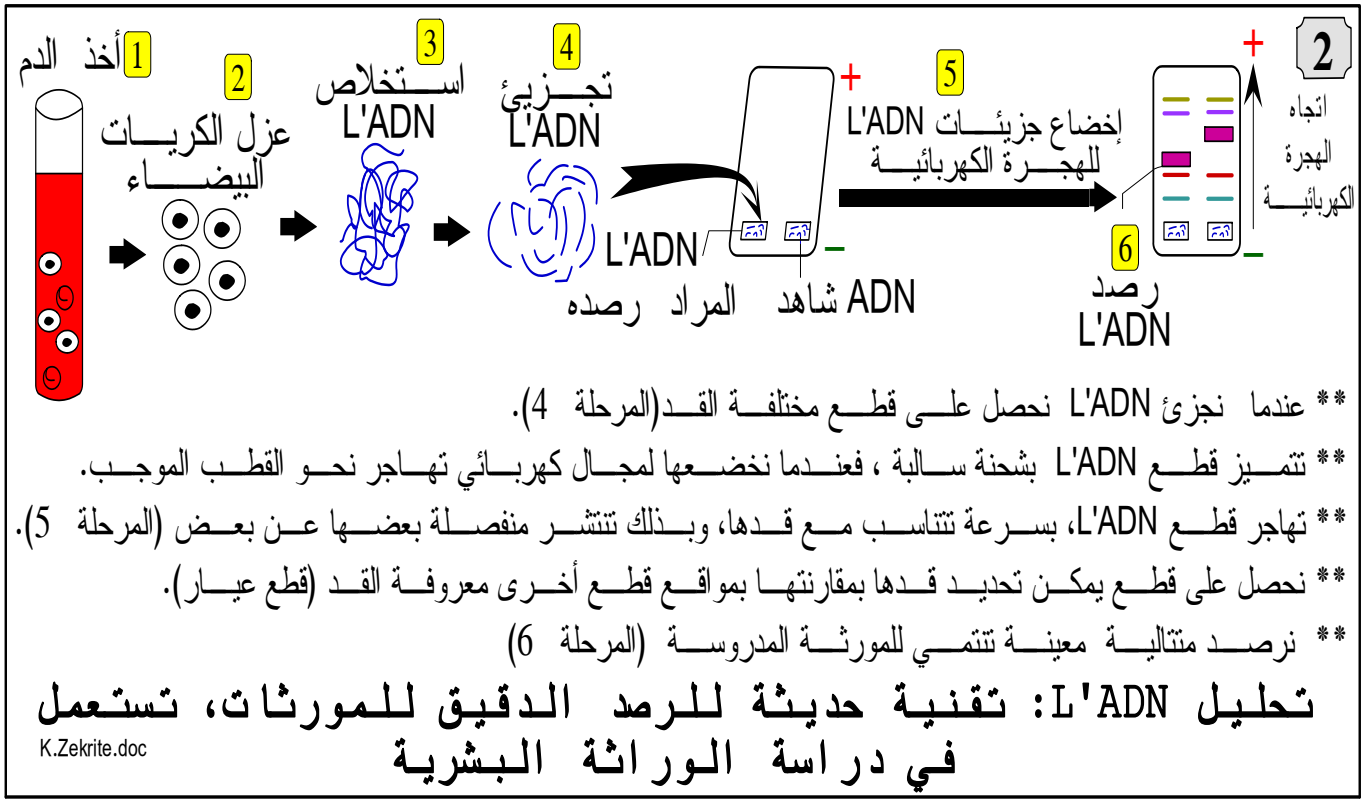
تعتمد دراسة الوراثة البشرية على:

- **شجرات النسب:** تنجز 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).



❁ **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 حليلات ممرضة.

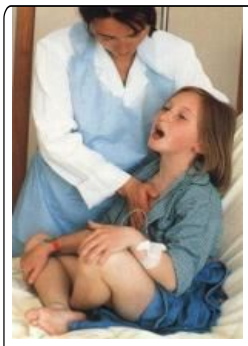


II انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات اللاجنسية.

1 – حالة حليل ممرض متنحي:

مثال: انتقال مرض Mucoviscidose

الوثيقة 3 في الصفحة الموالية



طفلة مصابة بمرض Mucoviscidose

"أ"

** 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 التشعبات الرئوية بالإفرازات التي تتسبب في عسر تنفسي والإصابة بتعفنات.

** أحمد، الابن الأكبر في أسرته مصاب بهذا المرض رغم أن أبويه وأخته الصغرى لايبدون 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 عمة 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 وجده من أبيه لايزالان على قيد الحياة مازالا في صحة جيدة ولايبديان أي أعراض من تلك التي يعانيها أحمد.

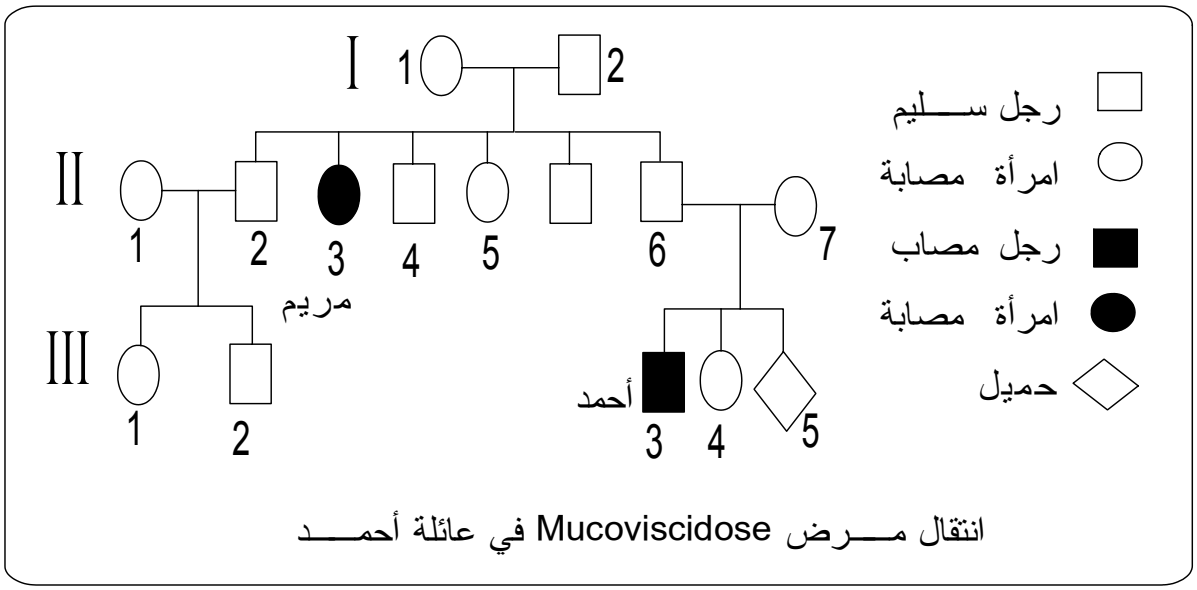
1-مستعملا الرموز الاصطلاحية، أنجز شجرة نسب هذه العائلة.
2-هل حليل المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك.
3-هل حليل المرض مرتبط بصبغي جنسي أم بصبغي لاجنسي؟ علل جوابك
4-حدد النمط الوراثي لأحمد وعمته مريم المتوفية، لوالدي أحمد وأخته
5-حدد احتمال إصابة الأخ (أو الأخت) المنتظر في أسرة أحمد.

3

K.Zekrite.doc

أجوبـــــــة:

① – شجرة نسب هذه العائلة:



انتقال مرض Mucoviscidose في عائلة أحمد

②- ظهر المرض عند أحمد رغم أن أبويه سليمين، إذن فحليل المرض كان موجودا عند الأبوين (عند أحدهما أو كلاهما) لكنه كان مختفيا أمام الحليل العادي.
نستنتج من ذلك أن حليل مرض Mucoviscidose حليل 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 ورثته العمة مريم من أبيها رقم (I_2) ، مفاد ذلك أن الجد (I_2) 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 المتنحية 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 II_7 و II_6: أنجبا الطفل أحمد وهو مصاب، أي حامل للنمط m//m، أحمد ورث إلزاميا أحد الحليلين m من الأب والحليل m الثاني من الأم، مفاد ذلك أن أبوي أحمد مختلفا الاقتران: N//m

♦ أخت أحمد III_4: 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 III_5: سننجز شبكة التزاوج .
الأبوان II_6 و II_7 مختلفي الاقتران N//m:

المظهر الخارجي

$[N]II_7 \times [N]II_6$

الأمشاج

شبكة التزاوج

الأبناء

75% [N]

25% [m]

النمط الوراثي

$\frac{N}{m} \times \frac{N}{m}$

m و N × m و N

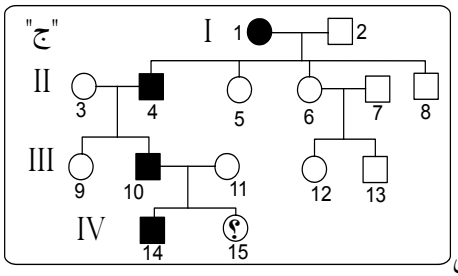
الأمشاج ♂ / ♀	N 50%	m 50%
N 50%	$\frac{N}{N}$ 25% [N]	$\frac{N}{m}$ 25% [N]
m 50%	$\frac{N}{m}$ 25% [N]	$\frac{m}{m}$ 25% [m]

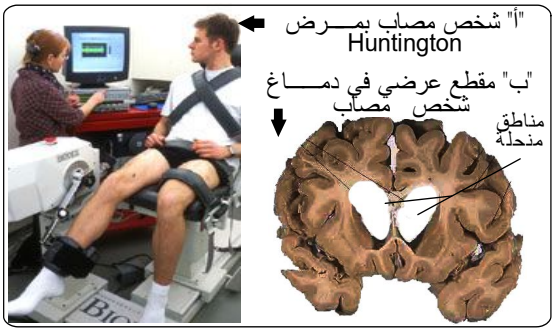
احتمال إصابة هذا المولود المرتقب من المرض هو 1/4.

2– حالة حليل ممرض سائـــد:

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 بحليل 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.

أجوبـــــــة:

① – تحديد الصبغي الحامل للمورثة:

! الرموز
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 أبنائهـــا 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.

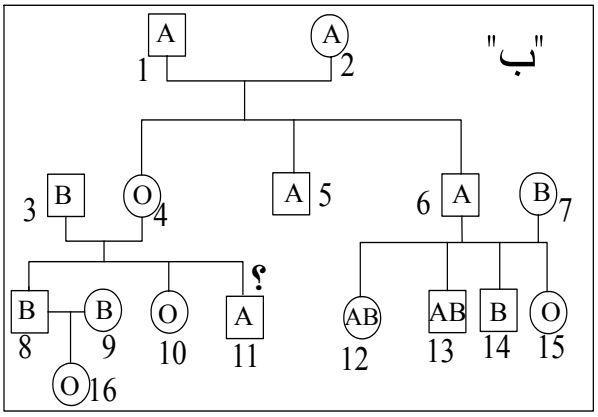
3 – حالة حليلين متساويي السيادة: (الوثيقة 5 في الصفحة الموالية)

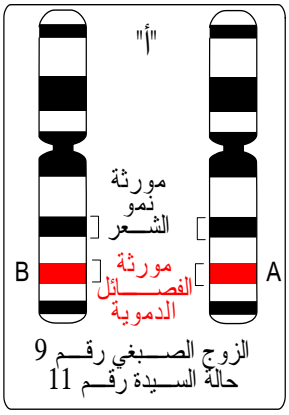
أجوبـــــــة:

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 متنحي 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 اللاجنسي 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

② – النمط الوراثي لبعض الأفراد:

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

K Zekrite.doc

③ الأب رقم 3 يحمل النمط الوراثي B//O والأم 4 تحمل النمط الوراثي O//O، إذن لايوجد الحليل A ضمن نمطيهما، وبالتالي لا يمكن أن يكون الطفل 11 ابنا شرعيا للزوج 3.

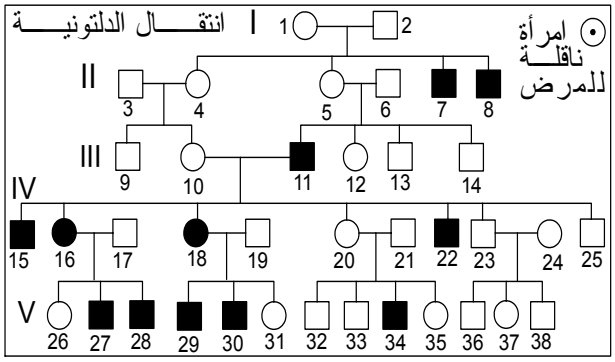
III انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات الجنسية.

1– حالة حليل متنحي مرتبط بالصبغي X:

أ - مثال: انتقال الدلتونية

الوثيقة 6 في الصفحة الموالية

** الدلتونيـــة le daltonisme عيـب فـي إبصـار الألـوان، فالـدلتونيون لايمـيزون بيـن بعـض الألوان ولاسيما الأحمـر والأخضـر. يـرتبط هـذا العيـب بحليـل محمـول علـى الصـبغي الجنسـي X.
** تمثل الوثيقة جانبه شـجرة نسـب عائلـة بعـض أفرادهـا يظهـرون هـذا الشـذوذ



1- هل حليل المرض سـائد أم متنحـي؟ علـل جوابـك.
2- ماذا تسجل فيما يخـص انتقـال هـذا الشـذوذ فـي هـذه العائلـة؟
3- اعـط النمـط الوراثـي للـذكور المصـابين، للنسـاء المصـابات، للـذكور السـليمين، للنسـاء السـليمات مثـل رقـم 1، 4.
4- مـاذا تسـتنتج بخصـوص النسـاء المختلفـات الاقتران؟ حدد هذا الصـنف مـن النسـاء علـى شـجرة النسـب وذلـك باسـتعمال الـرمز المناسـب.
5- كيـف تفسـر قلـة النسـاء الـدلتونيات مقارنـة مـع الرجـال؟
6- مـاذا تسـتنتج فيمـا يخـص خلـف النسـاء المصـابات فـي مثـل حالـة الدلتونيـة؟
7- استخرج العامل الـذي زاد مـن تـردد الإصـابة بهـذا العيـب ابتـداء مـن الجيـل الـرابع. مـاذا تسـتنتج من خلال هذا المثـال؟

6

K.Zekrite.doc

أجوبـة

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

! الـرمـوز

حلـيـل الـمـرض:d الـحـلـيـل الـعـادي:N

② – تظهر شجرة النسب أن:
+ الدلتونية تصيب الرجال والنساء، لكن تظهر بتردد أكبر عند الذكور.
+ يزداد تردد هذا الشذوذ عند هذه العائلة بدءا من الجيل الرابع.

③ – النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفـراد	الـنـمـط الـوراثـي	الـتـعـلـيـل
الـذكـور الـمـصـابـون	$\frac{X_d}{\overrightarrow{Y}}$	الـمـورثـة مـحـمـولـة عـلـى صـبـغـي جـنـسـي X وبـمـا أنـهـم ذكـور مـصـابـون فـهـم يـحـمـلـون حـلـيـل الـمـرض
الـذكـور الـسـلـيـمـون	$\frac{X_N}{\overrightarrow{Y}}$	الـمـورثـة مـحـمـولـة عـلـى صـبـغـي جـنـسـي X وبـمـا أنـهـم ذكـور سـلـيـمـون فـهـم يـحـمـلـون الـحـلـيـل الـعـادي
الـنـسـاء الـمـصـابـات	$\frac{X_d}{X_d}$	تـحـمـل هـذه الـنـسـاء الـمـظـهـر الـمـتـنـحـي فـهـن إجـبـاريـا مـتـشـابـهـات الاقـتـران

تابع بقية الجدول في الصفحة الموالية

الأفراد	النمط الوراثي	التحليل
النساء السليمات	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 Xd//Y، ورث هذا الابن الصبغي Y من أبيه والصبغي Xd من أمه رقم 1 معنى ذلك أن الأم 1 مختلفة الاقتران
الأم رقم 5 و 10	$\frac{X_N}{X_d}$	نفس التحليل السابق
الأم رقم 4	$\frac{X_N}{X_d}$ K Zekrite.doc	ابنتها رقم 10 مختلفة الاقتران تحمل النمط XN//Xd ورثت هذه الابنة الصبغي XN إجباريا 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 ⇦ 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

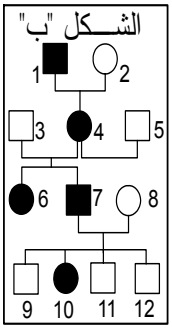
الكســـاح المقـــاوم للفيتـــامين le rachitisme vitamino-dépendant يســبب تشــوه العظــام (الشــكل "أ")، وقد يؤدي إلـــى القزميـــة. يمثـــل الشـــكل "ب" شجرة نسب عائلة يبـدي بعـض أفرادهـا هـذا الشـذوذ ويمثـــل الشـــكل "ج" النسل الإجمـــالي لعـــدد مـــن الأزواج.
اعتمادا على الجدول وعلـــى شـــجرة النســـب أجـــب علـــى الأســـئلة التاليـــة:

7

1- بـــرهن علـــى أن المـــرض مـــرتبط بالصـــبغي الجنســـي X.
2- هل حليل المرض ســـائد أم متنحـــي؟ علـــل جوابـــك.
3- حـــدد النمـــط الوراثـــي للـــذكور الســـليمين، للـــذكور المصـــابين، للنســـاء الســـليمات، وللنســـاء الكســـيحات مثـــل المـــرأة رقـــم 4 و 6.
4- ماذا تستنتج حول هـــذا النـــوع مـــن الوراثـــة؟

الشـــكل "أ" الأطراف الســـفلى لطفلـــة مصابة بالكســـاح المقاوم للفيتـــامين

الشـــكل "ب"



الآباء	الخلف	الشـــكل "ج"
24 عائلة * الأب كســـيح * الأم ســـليمة	*29 بنتـــا كســـيحة *25 ولدا ســـليما	
45 عائلة * الأب ســـليم * الأم كســـيحة	*50 طفـــلا كســـيحا(♂26 + ♀24) *49 طفـــلا ســـليما(♂22 + ♀27)	

K.Zekrite.doc

أجوبـة :

① ❁ تبين شجرة النسب أن:
- ♦ التزاوجات المتقابلة (العكسية) تعطي نتائج مختلفة.
- ♦ في حالة إصابة الأب ينتقل المرض إلى كل بناته، إنها الوراثة أب ⇦ 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 مثيل على Y.

② ❁ سجلنا سابقا أن الرجال ينقلون المرض حتما إلى بناتهم، وهذا يوحي بحالة صفة سائدة، ويمكن البرهنة عن صحة ذلك بتفنيد (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	هناك احتمالان بالنسبة لنمطهن الوراثي: متشابهات الاقتران $\frac{X_R}{X_R}$ أو مختلفات الاقتران $\frac{X_R}{X_n}$ 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.

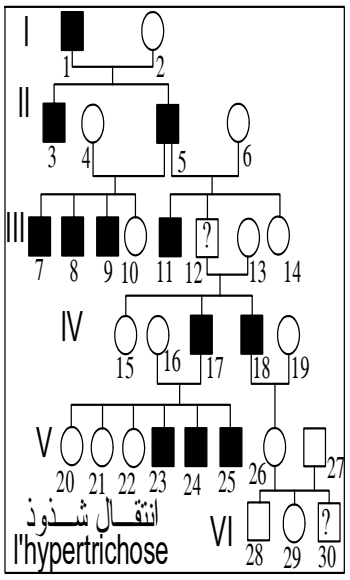
ب – حصيلة

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

3– حالة حليل مرتبط بالصبغي الجنسي Y:

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

تمثل الوثيقة جانبه شجرة نسب عائلة يبدي بعض أفرادها شذوذا 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 الشذوذ، 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 ⇦ ابن.
- لا يمكن تفسير هذه الملاحظات إلا باعتبار حليل هذه الصفة **محمول على الصبغي الجنسي Y**.

! الرموز

حليل كثافة الزغب: H الحليل العادي:H

② – النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي	التعليل
الذكور الحاملين لهذا الشذوذ	$\frac{X}{\overrightarrow{Y_H}}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي Y وبما أنهم ذكور يبدون هذه الصفة فهم يحملون حليل هذه الصفة
الذكور السليمون	$\frac{X}{\overrightarrow{Y_N}}$	المورثة محمولة على صبغي جنسي Y وبما أنهم ذكور عاديون فهم يحملون الحليل العادي
الرجل رقم 12	$\frac{X}{\overrightarrow{Y_H}}$	ورث من أبيه المصاب XH
الرجل رقم 30	$\frac{X}{\overrightarrow{Y_N}}$	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 ⇦ ابن.
- تمثل المورثة في هذه الحالة بحليل واحد.

4 – حصيلة دراسة الوراثة المرتبطة بالجنس:

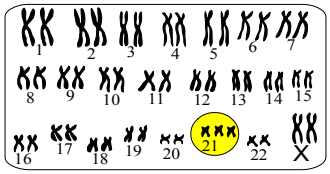
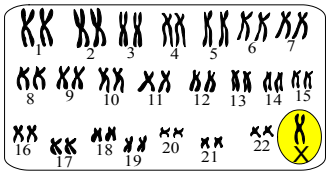
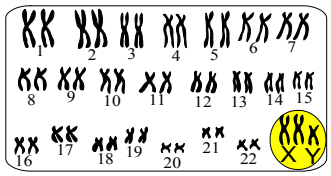
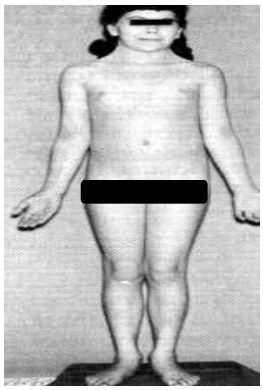
- إن ما يسمى بالوراثة المرتبطة بالجنس، هي في الحقيقة وراثة مرتبطة بالصبغي X (ما يفوق ألف مرض)، إذ أن حالات الوراثة المرتبطة بالصبغي Y تثير كثيرا من التحفظات وتحتاج للمزيد من الدراسة.
- الأمراض الوراثية المرتبطة بالصبغيات الجنسية X أكثر شيوعا لدى الأطفال الذكور، بل إن البعض منها لا يصيب إلا الذكور.

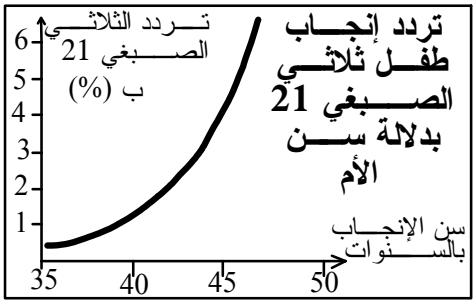
IV الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها.

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

1– حالة الزيادة أو النقصان في عدد الصبغيات:

أ – أمثلـــــة: (الوثيقة 9)

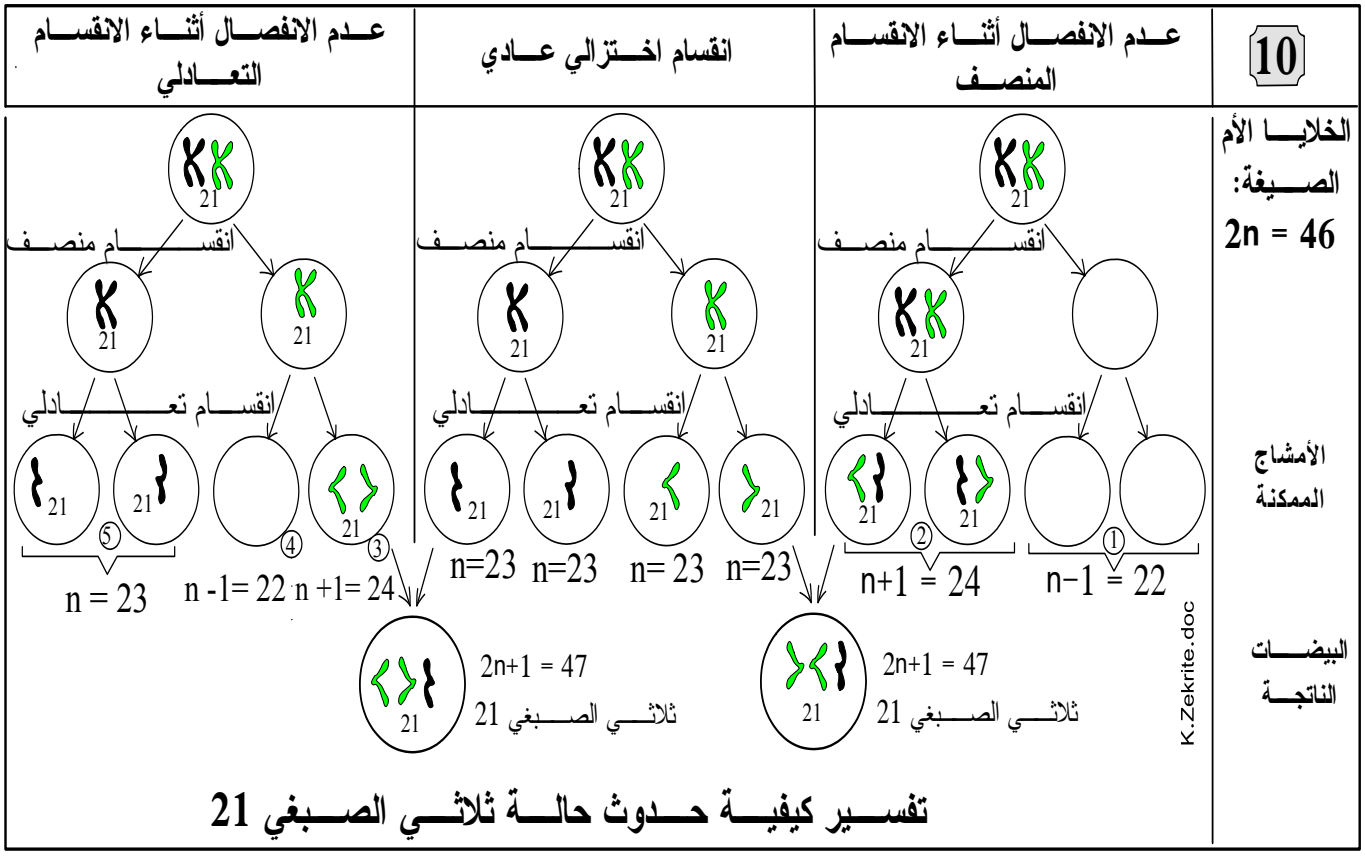
إسم الشذوذ	ثلاثي الصبغي 21 مرض Down = المنغولية	مرض Turner	مرض Klinefelter
الخريطة الصبغية والصيغة الصبغية	 2n + 1 = 47 = 45A + XX	 2n −1 = 45 = 44A+X	 2n+1 = 47 = 44A + XXY
أهم الأعراض	يد طفل منغولي * خلل جسدي: قامة قصيرة، وجه ذو تقاسيم مميزة، أصابع اليد قصيرة مع وجود طية واحدة عرضية في الكف. تشوهات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



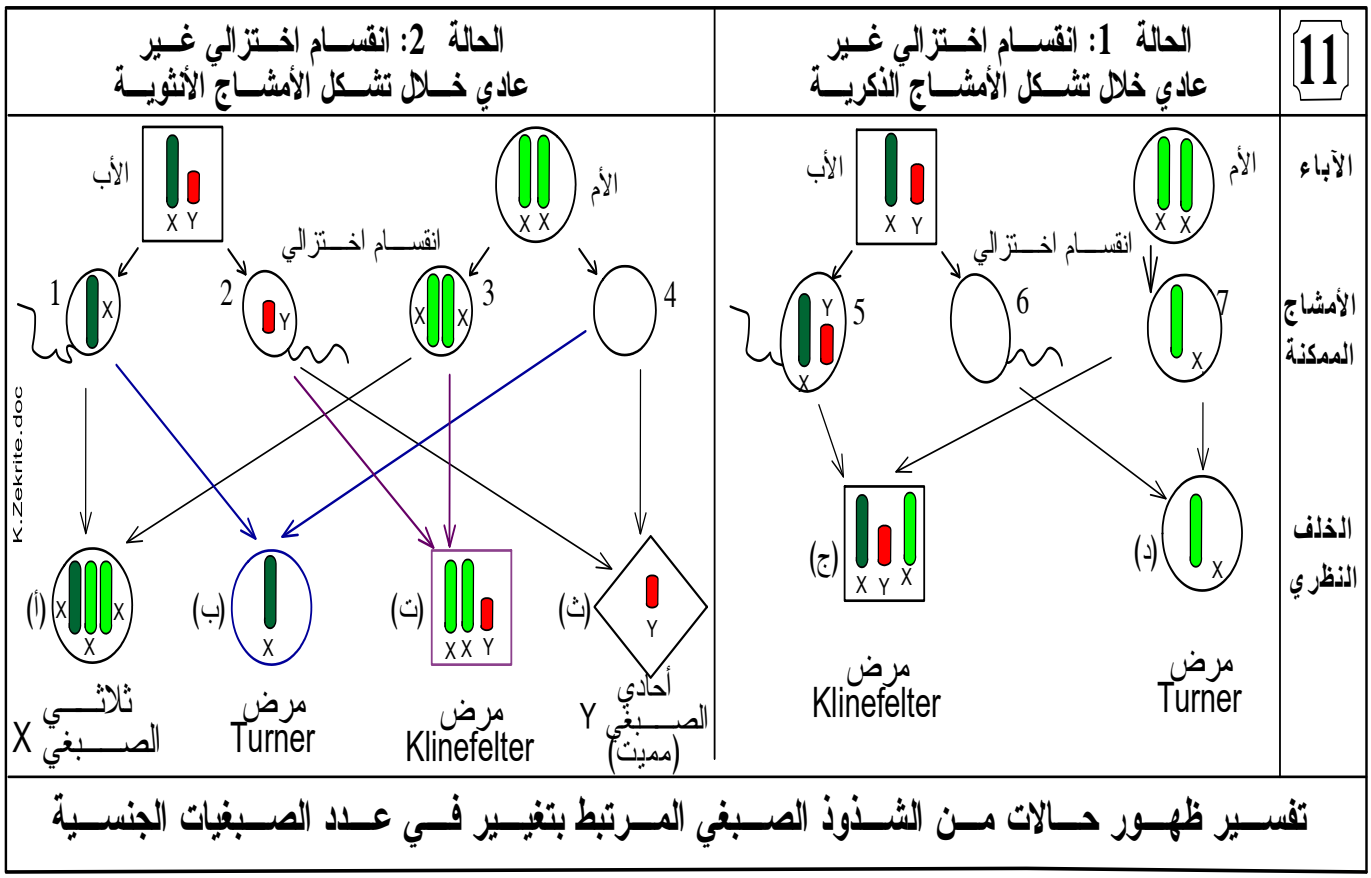
ملحوظة: يزداد احتمال إنجاب طفل مصاب بثلاثي الصبغي 21 مع تقدم الأم في السن (البيان جانبه).

ب – تفسير هذه الحالات من الشذوذ:

❁ نفسر حالة ثلاثي الصبغي 21 بزيادة هذا النموذج من الصبغيات عند أحد الأمشاج التي ساهمت في الإخصاب إما الذكرية أو الأنثوية (خطاطة الوثيقة 10)



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



2– شذوذات مرتبطة بتغير في بنية الصبغيات:

أ – أمثلـــة:

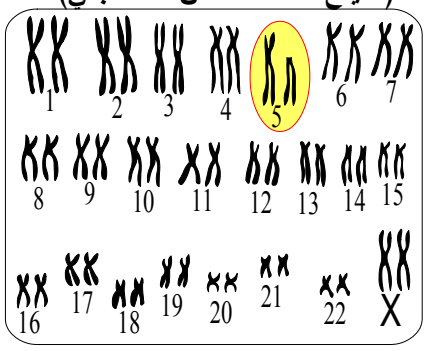
❁ ضياع قطع صبغية: تبين الوثيقة 12 حالة من الشذوذ الصبغي تسبب فيها فقدان الذراع القصير للصبغي رقم 5. ينتج عن هذا الشذوذ تخلف عقلي حاد وعدة تشوهات جسدية وبالخصوص تلك التي تهم الحنجرة.فيصدر الطفل المصاب صوتا يشبه مواء القط وهذا ما أعطاه تسمية **مرض صياح القط**.

❁ 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

❁ 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)

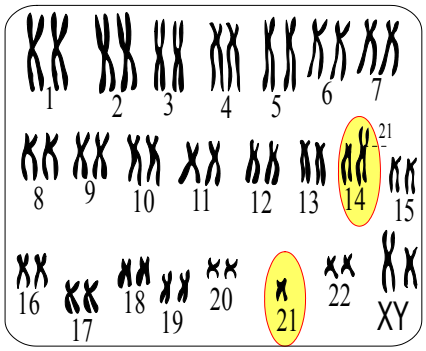
يمكن أن يطلب من التلميذ إنجاز خطاطة مبسطة لتوضيح أنواع الأمشاج التي يمكن أن ينتجها حامل الانتقال الصبغي المتوازن وخلفه النظري.

12 مرض مواء القط (ضياع قطعة من الصبغي)



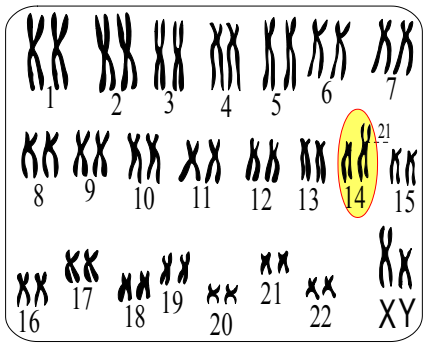
2n = 46 = 44A+XX

13 انتقال صبغي متوازن



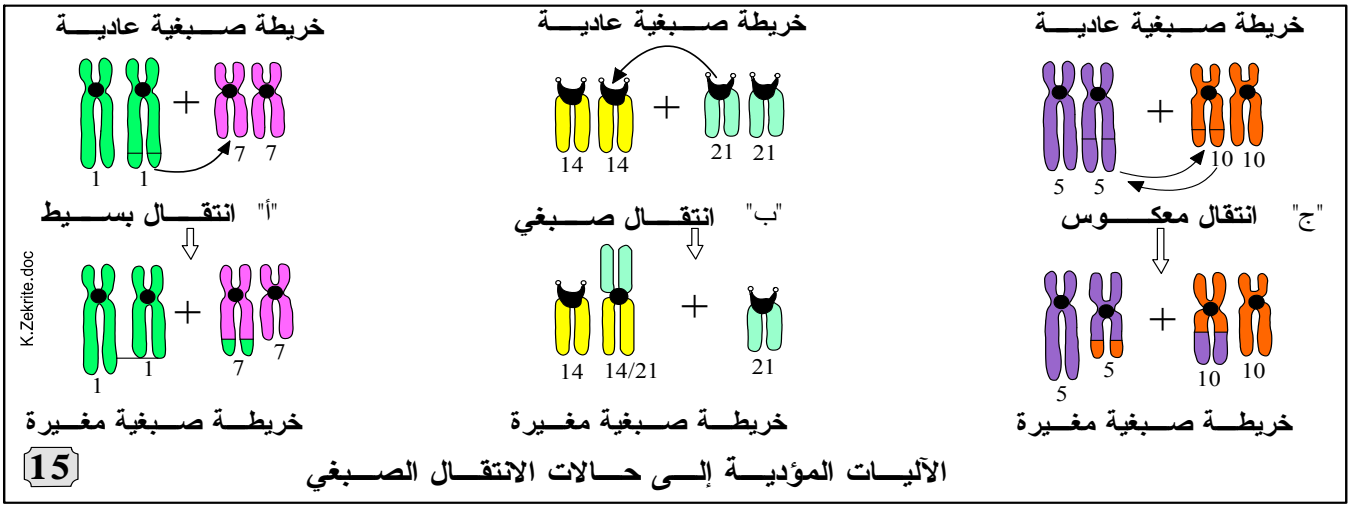
2n = 46 = 44A+XY

14 ثلاثي الصبغي 21 المقنع



2n+1 = 47 = 45A+XY

ب – تفسير بعض حالات الانتقال الصبغي:



15

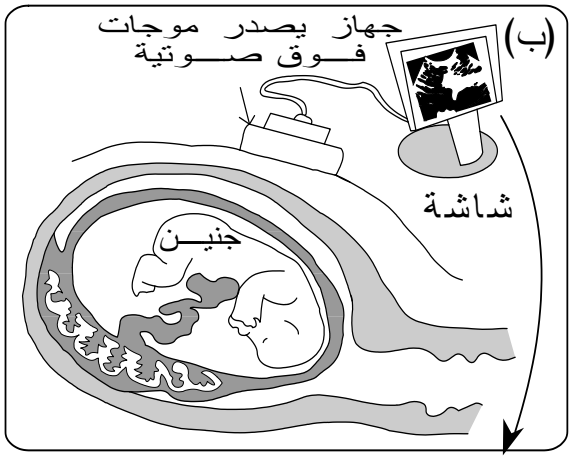
V تشخيص الشذوذات الصبغية قبل الولادة وأهميته.

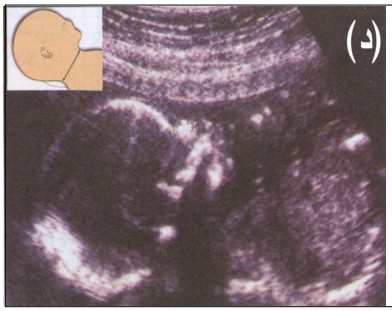
1– معاينة الجنين داخل الرحم:

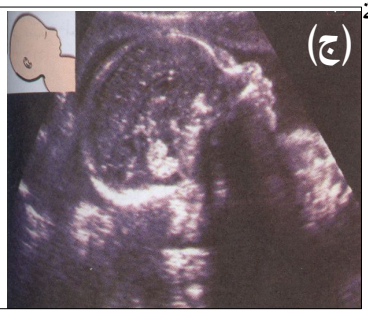
أ – تقنية التصوير بالصدى = الموجات فوق صوتية l'échographie:

الوثيقة 16

التشخيص قبل ولادي بتسجيل الموجات فوق صوتية L'écographie







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 تبين من خلاله مبدأ التصوير بالصدى وأهمية هذه التقنية في التشخيص قبل ولادي

K.Zekrite.doc

31

✷ **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)

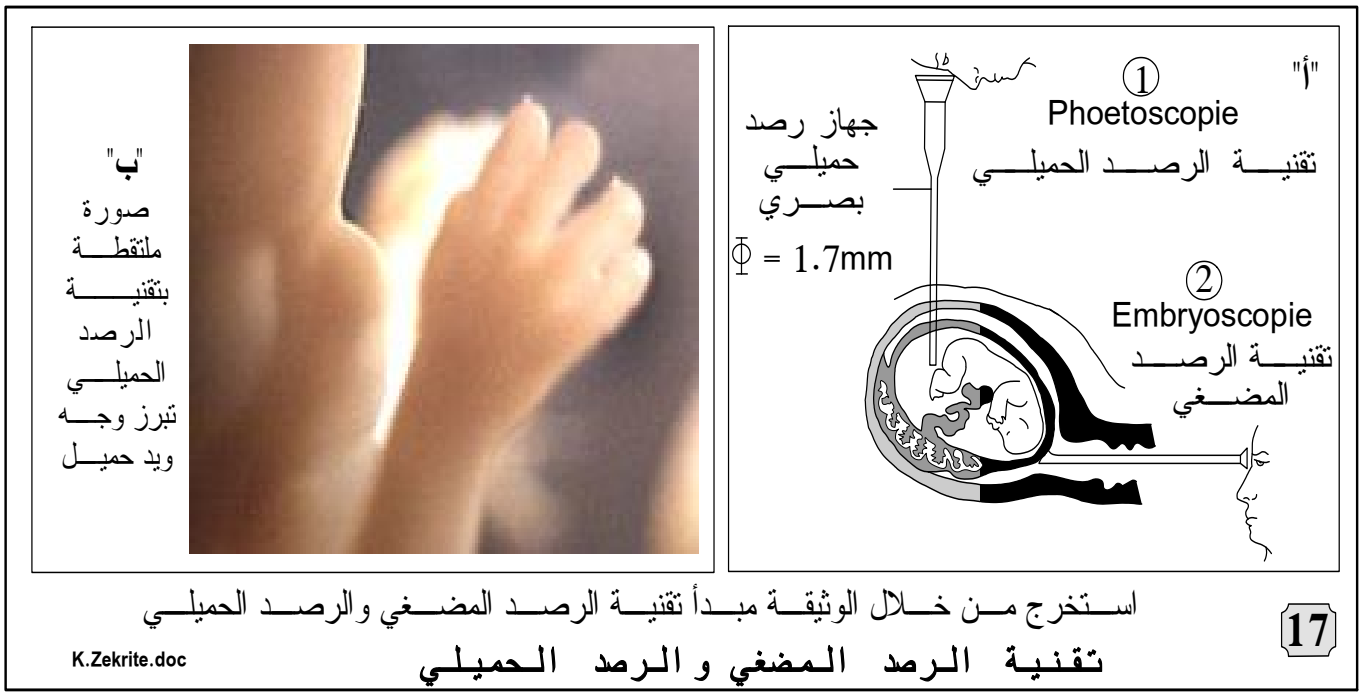
مكملات المعرفة: تنصح المرأة الحامل بإجراء 3 فحوصات بواسطة التصوير بالصدى الصوتي:

❀ 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 الحميل وتموضع المشيمة وفحص تطور الأعضاء مثل الكليتين والقلب والدماغ. ويعتبر قياس محيط بطن المرأة الحامل مؤشرا جيدا على نمو الحميل.

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



17 استـخرج مـن خـلال الوثيقـة مبـدأ تقنيـة الرصـد المضـغي والرصـد الحميلـي

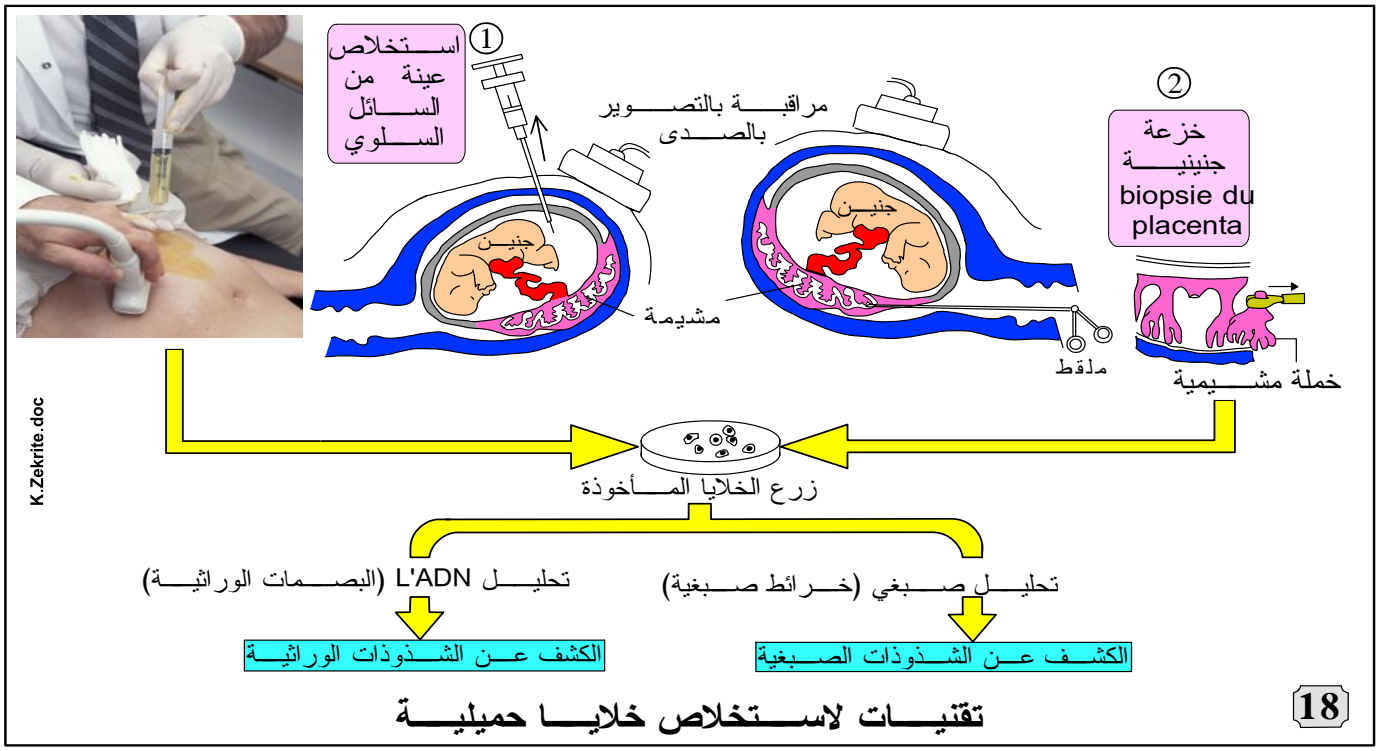
K.Zekrite.doc

تقنيـة الـرصد الـمضغي و الـرصد الـحميلـي

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

✹ 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:



18 **تقنيـات لاسـتخلاص خلايـا حميليـة**

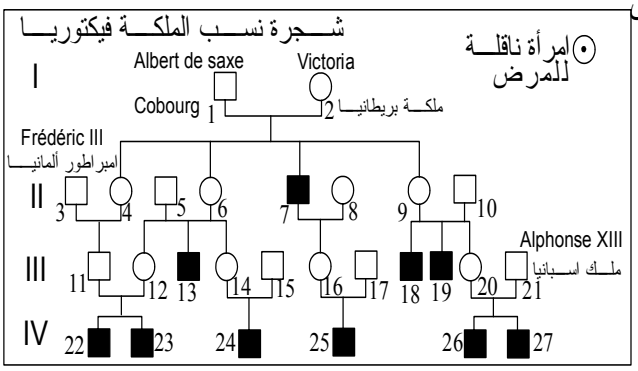
✷ يمكن الحصول على خلايا الحميل من خلال:
- استخلاص عينة من السائل السلوي والذي يتضمن بعض خلايا الحميل (مثل الخلايا الناجمة عن تقشر جلد الحميل).
- استخلاص عينة من دم الحميل (الحيل السري) والتي تتضمن خلايا دموية
- اقتطاع عينة من المشيمة ذات المصدر الحميلي.

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

تمرين تطبيقي

تمـــرين تطبيقـــي رقـــم 1

الناعوريـــة l'hémophilie شذوذ فـــي تجلـــط الـــدم، فالإصـــابة بجـــرح تعـــرض المصـــاب لـــنزيف طويـــل يمكـــن أن يؤدي إلـــى الوفـــاة. وهذا ناتج عن كون دم المصاب يفتقـــر إلـــى عامـــل مـــن عوامـــل تجلـــط الـــدم، وهـــي بروتينـــات تؤمن تخثر الـــدم موضـــع الجـــرح والتحامـــه. يتحكم في هـــذا الشـــذوذ حليـــل طـــافر مميـــت فـــي حالـــة تشـــابه الاقـــتران. إليك شـــجرة الملكـــة Victoriaحيث يبـــدي بعـــض أفرادها هذا المرض.



1- هل الحليل المســـؤول عـــن الناعوريـــة ســـائد أم متنحي؟ علـــل جوابـــك
2- حدد الصـــبغي الحامـــل للمورثـــة، علـــل جوابـــك
3- حـــدد النمـــط الوراثـــي للـــذكور المصـــابين، للـــذكور الســـليمين للنســـاء الســـليمات مثـــل الملكـــة Victoria، الأميرة رقـــم 4.
4- حدد النســـاء النـــاقلات للمـــرض علـــى الشـــجرة.
5- كيف تفســـر غيـــاب نســـاء يحملـــن المـــرض؟

الحـــــل:

1- حليل المرض متنحي والحليل العادي سائد.

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

! الرموز

حليـل النـا عوريـة :h الحليـل السليـم :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 يبدين المرض. للإشارة فاحتمال حصول اجتماع حليلي المرض احتمال جد ضعيف، لأن الحليل ناذر 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 يبدون 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 $\frac{X_N}{X_N}$ مختلفات الاقتران $\frac{X_N}{X_h}$ أو 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	$\frac{X_N}{X_N}$ أو $\frac{X_N}{X_h}$	لايمكن الحسم بالنسبة لنمطها الوراثي، فهي خلفت ابنا واحدا سليما

رجاء لا تنسوني من الدعاء

- 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 2de Hatier
- Biologie Sciences de la vie et de la terre Tavernier C Lizeaux Term 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