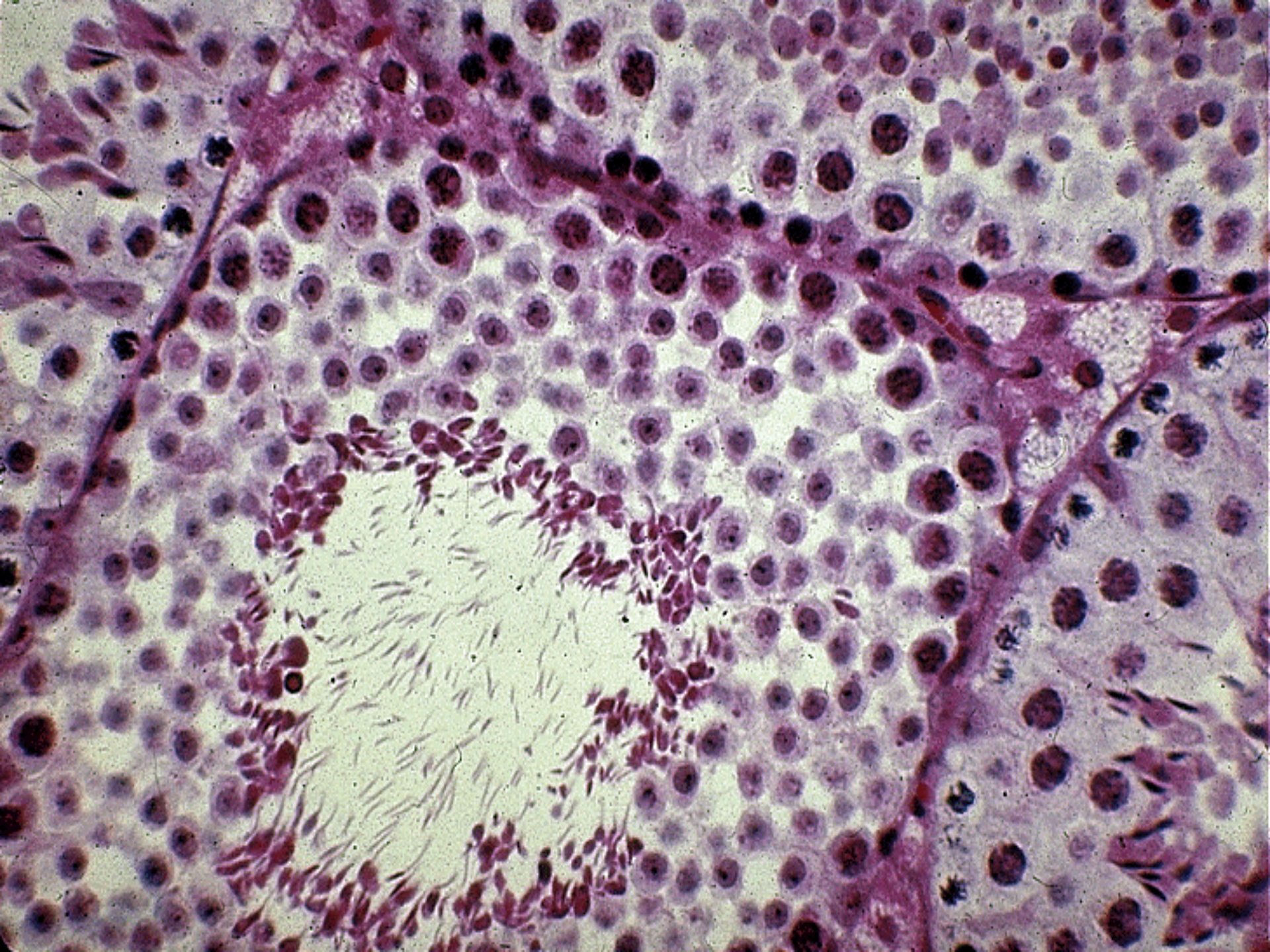
الوحدة3:

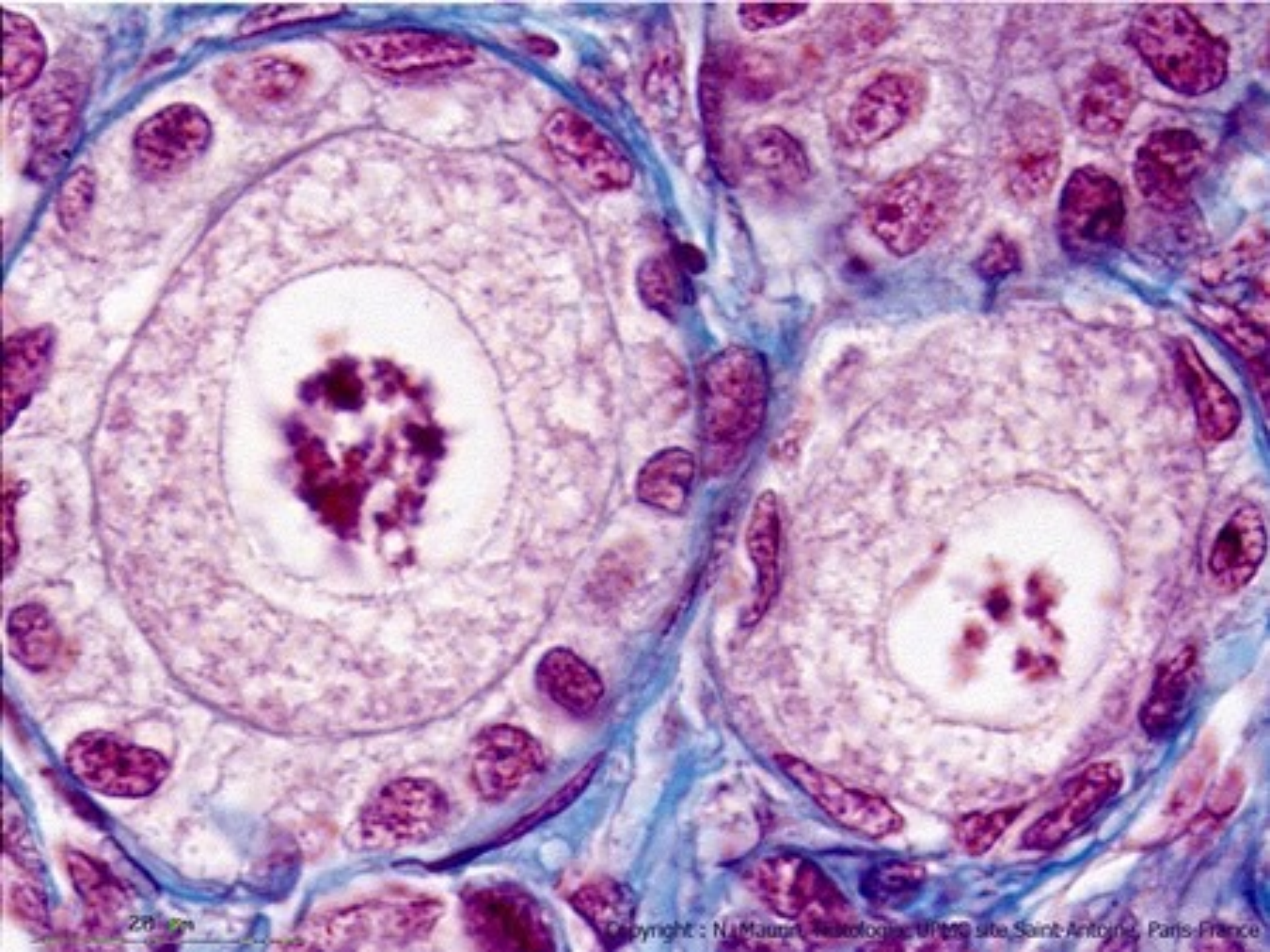
نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

الوراثة البشرية

الفصل 1: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

I- مفهوم التوالد الجنسي



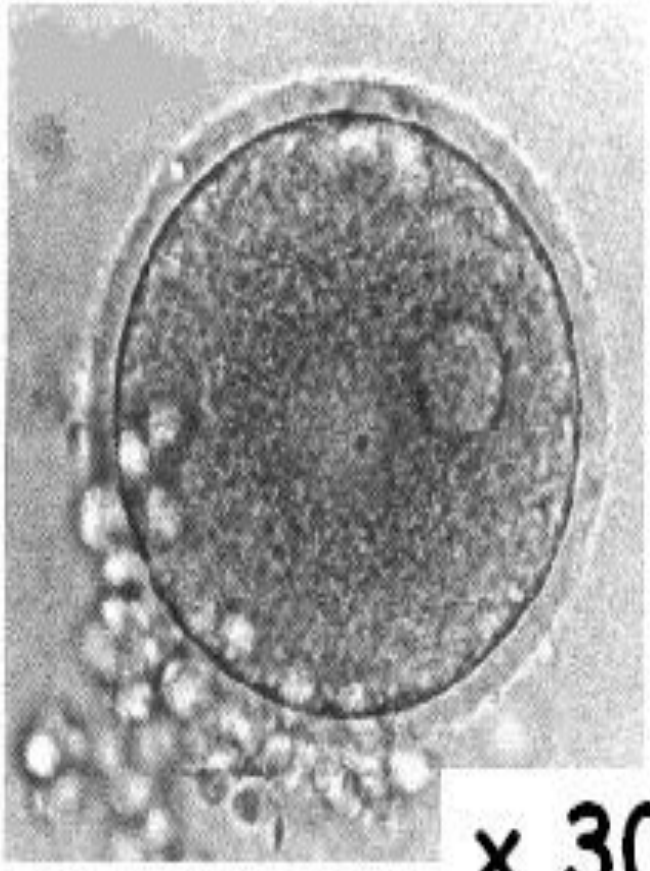

20 µm
Copyright : N.Massart, histologie UF 970 site Saint Antoine, Paris France

مشيج ذكري

حيوان منوي

مشيج أنثوي

بويضة

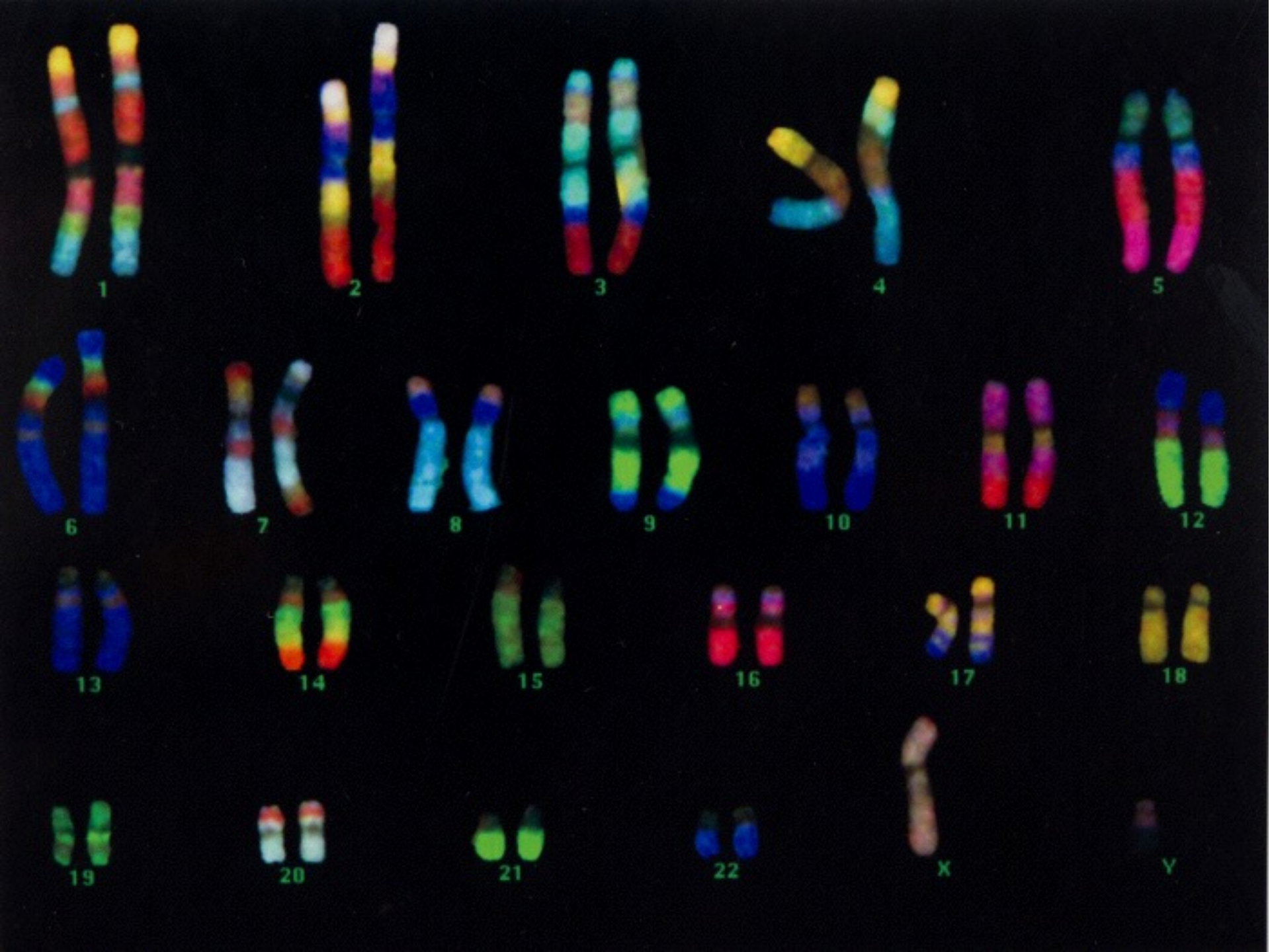


3 أشـهر

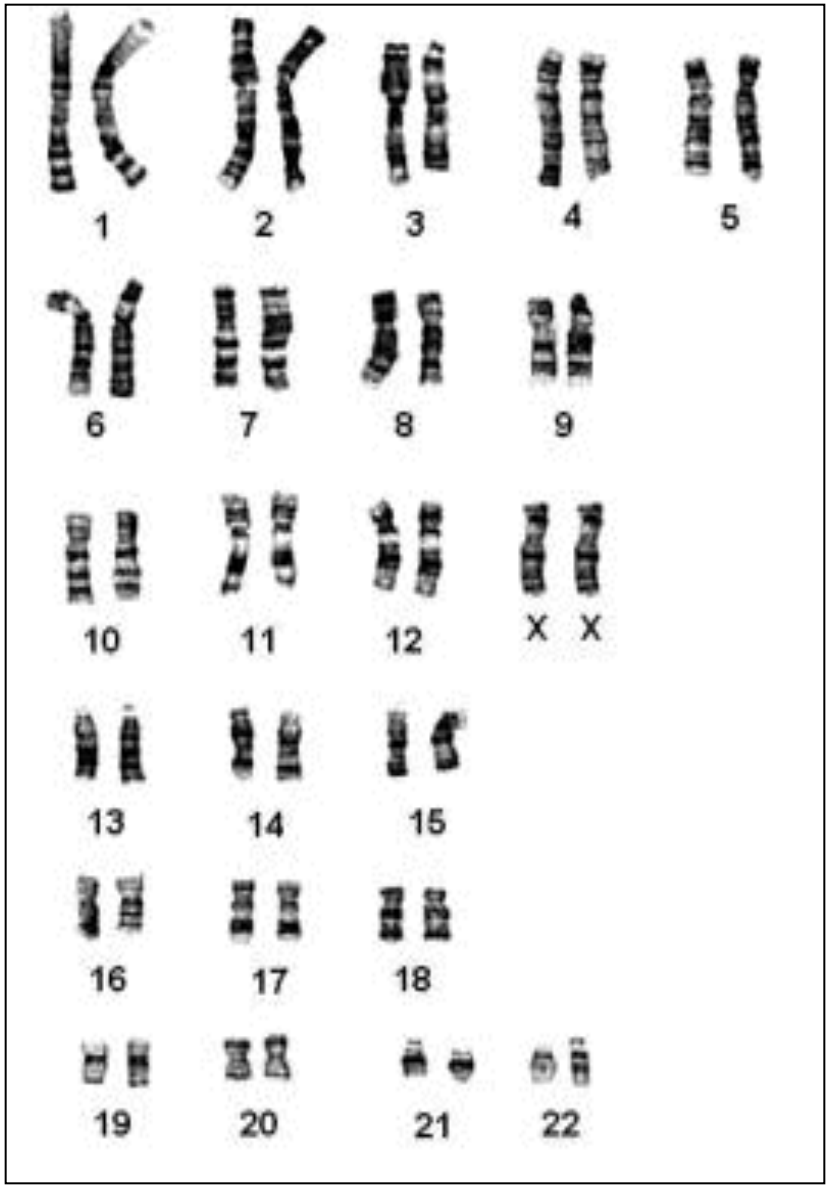
يمكن التوالد الجنسي من نقل الخبر الوراثي من الآباء الى الأبناء , و تتميز هذه الظاهرة بحدثين هامين :

- تشكل الأمشاج الذكرية و الأنثوية
- التحام الأمشاج الذكرية و الأنثوية و تكون البيضة

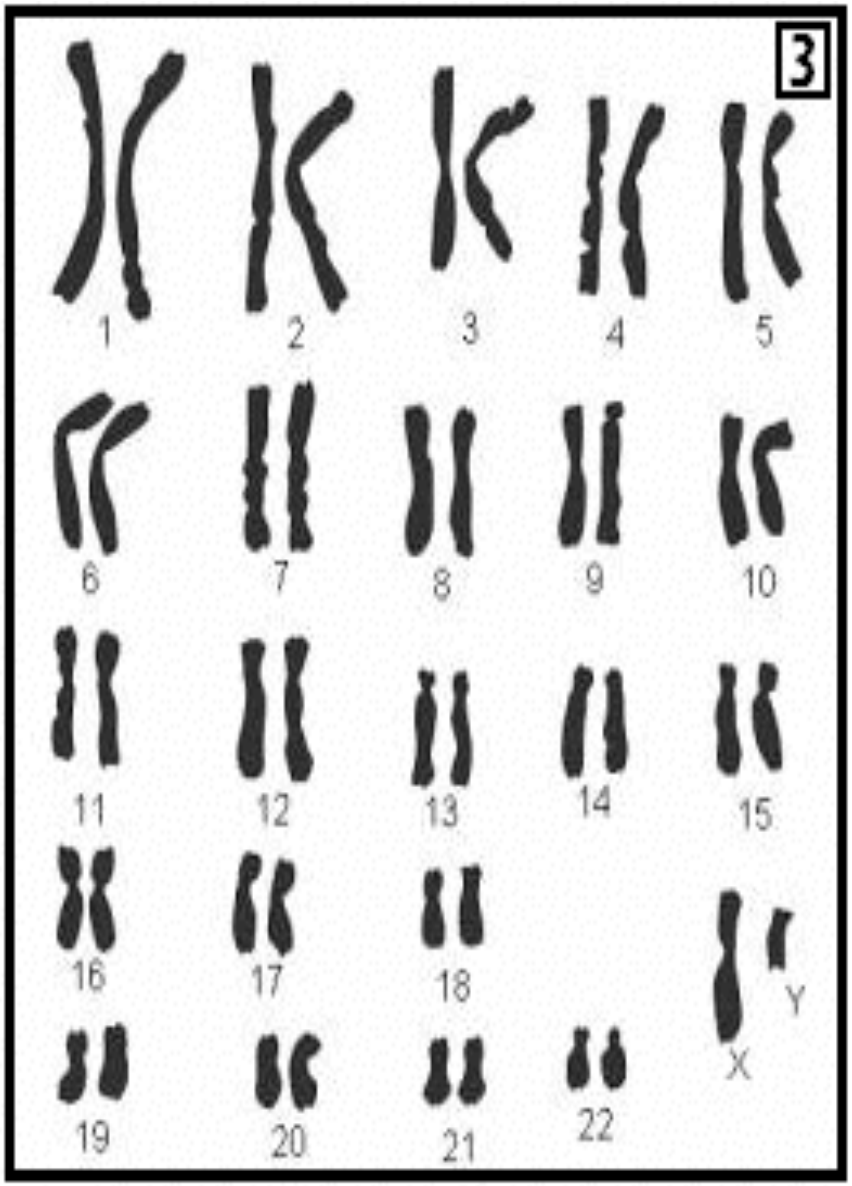
1- الكشف عن ظاهرة الإنقسام الإختزالي


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

الوثيقة1 :خريطة صبغية لخلية بيضية



الوثيقة2:خريطة صبغية لمنسلية منوية



يمكن توقيف انقسام الخلية في الطور الإستوائي بإضافة مادة الكولسشين ثم تفجيرها فنحصل على الصبغيات غير مرتبة : الزينة الصبغية.

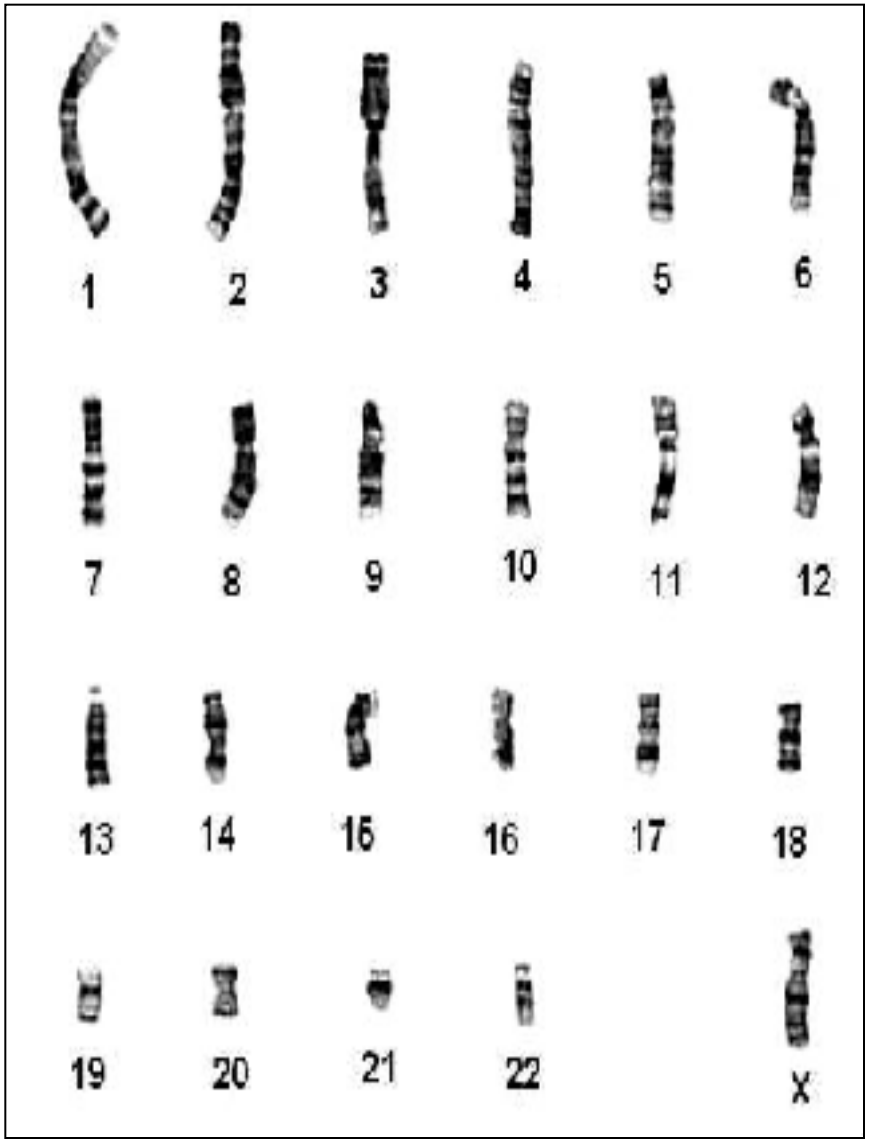
يتم ترتيب الصبغيات حسب القد و الشكل وتموضع الجزيئ المركزي (الصبغيات المتماثلة):الخريطة الصبغية

2/ تظهر الصبغيات عند ثنائيات الصيغة الصبغية مرتبة بالأزواج (الصبغيات المتماثلة).

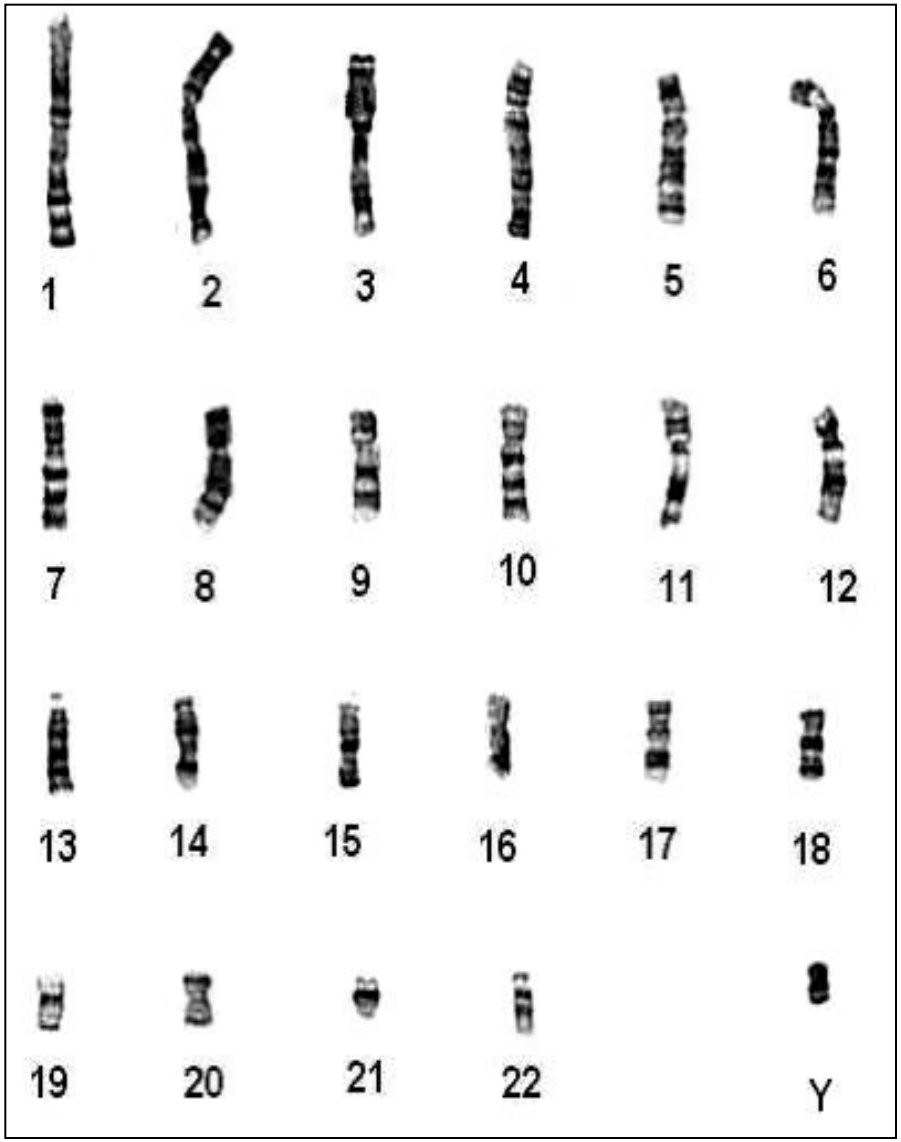
- عدد الصبغيات عند الإنسان 46 صبغي:
22 زوجا لاجنسيا و زوج جنسي (الزوج23):
XY عند الرجل(غير متماثلين) و XX عند المرأة .
- الصيغة الصبغية عند الإنسان هي 2n=46
- الصيغة الصبغية حسب طبيعة الجنس:

الرجل2n=44A+XY أو 2n=22AA+XY

المرأة2n=44A+XX أو 2n=22AA+XX



الوثيقة3 :خريطة صبغية لبويضة



الوثيقة4 :خريطة صبغية لحيوان منوي

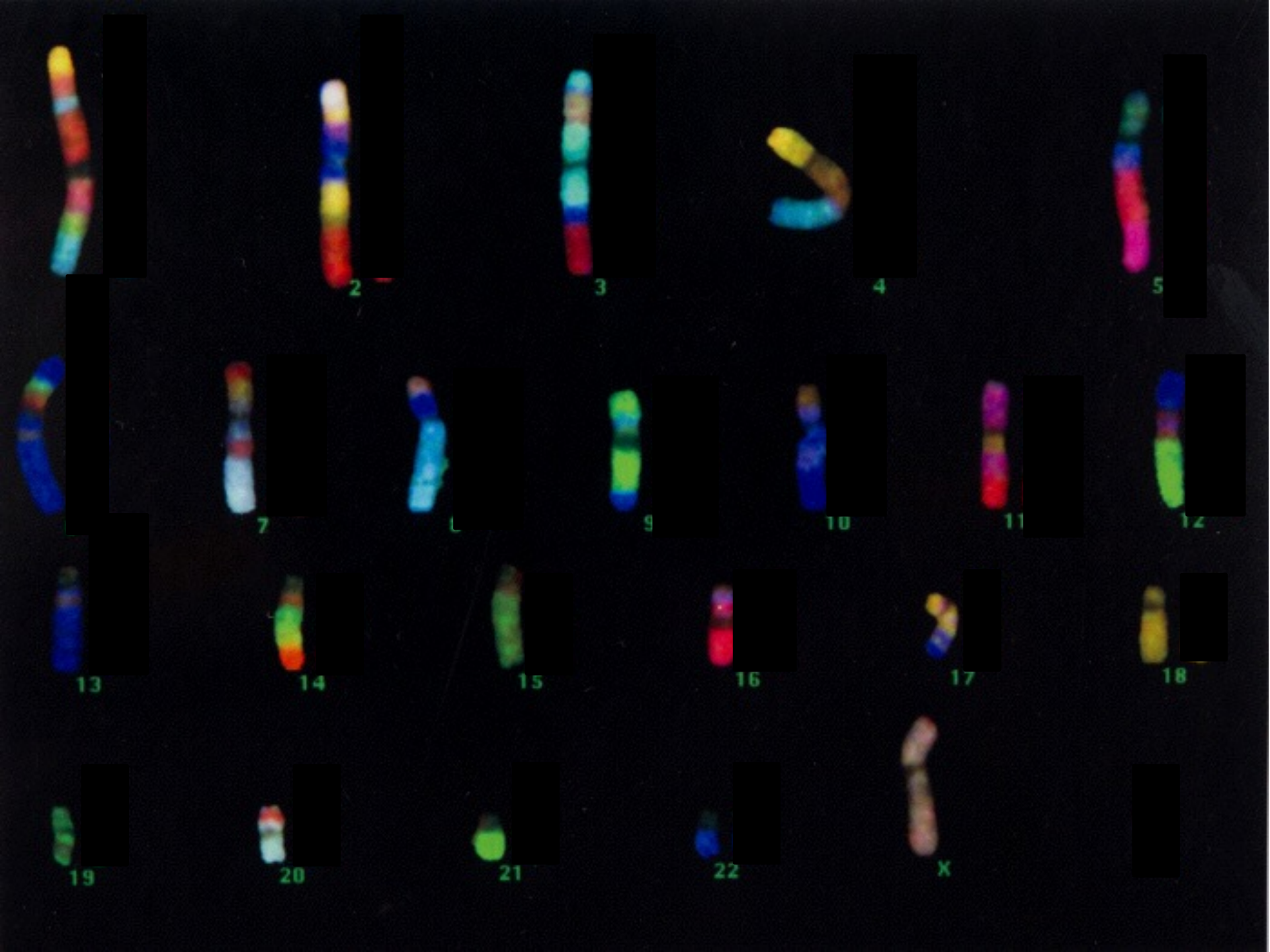
3/ تظهر الخريطة الصبغية للأمشاج أن:

- عدد صبغيات المشيج هو 23 صبغيا منها 22 صبغيا لاجنسيا و صبغي جنسي X أو Y نقول أن الأمشاج أحادية الصيغة الصبغية .

الصيغة الصبغية للمشيج هي :

- لقد تم اختزال عدد الصبغيات بالنصف أثناء تشكل الأمشاج من 2n=46 في الخلايا الأم للأمشاج الى n=23 في الأمشاج .
- إذن الخلايا الأم للأمشاج تخضع لاختزال صبغي يختزل عدد صبغياتها بالنصف :

2- ظاهرة الإخصاب


2
3
4
5
7
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X

4/ تتميز البيضة الناتجة عن الإخصاب بصيغة صبغية 2n بعد التحام مشيج ذكري n بمشيج أنثوي n .

الإخصاب إذن يمكن من استرجاع الصيغة الصبغية الثنائية .

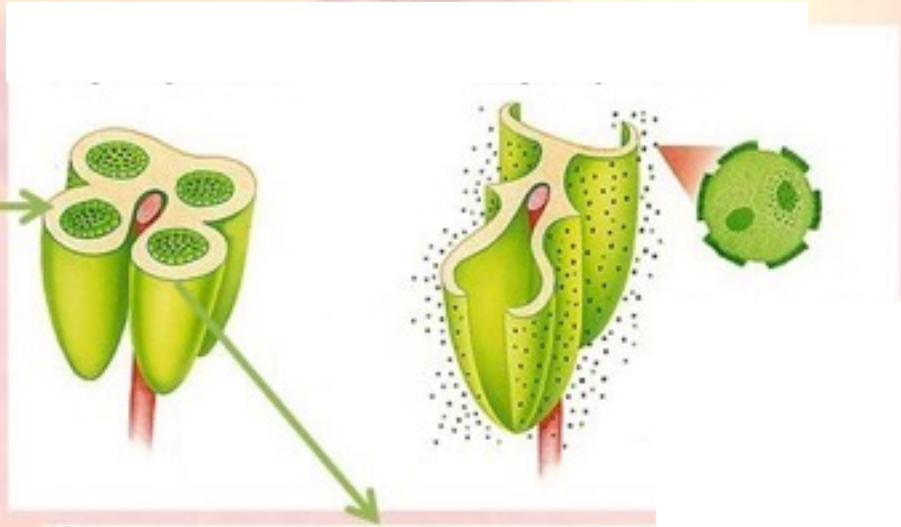
كل زوج من الصبغيات المتماثلة يتكون من صبغي أبوي و صبغي أمومي .

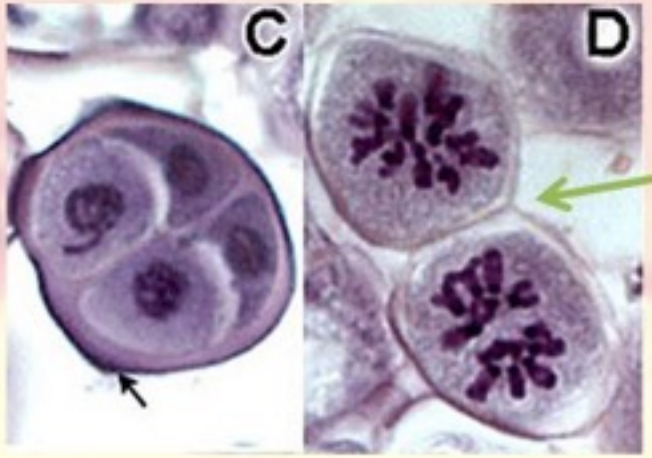
ملحوظة:يسمح تعاقب الإنقسام الإختزالي و الإخصاب من الحفاظ على عدد صبغيات النوع

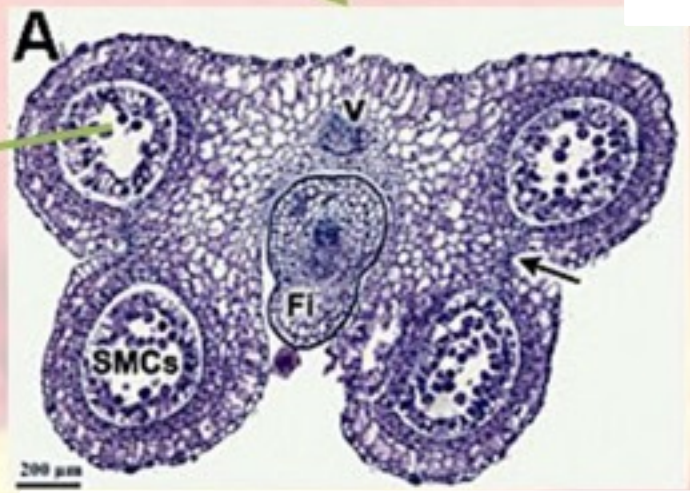
II- الإنقسام الإختزالي

1- مراحل الإنقسام الإختزالي

دراسة الإنقسام الإختزالي عند الزنبقlis 2n=24



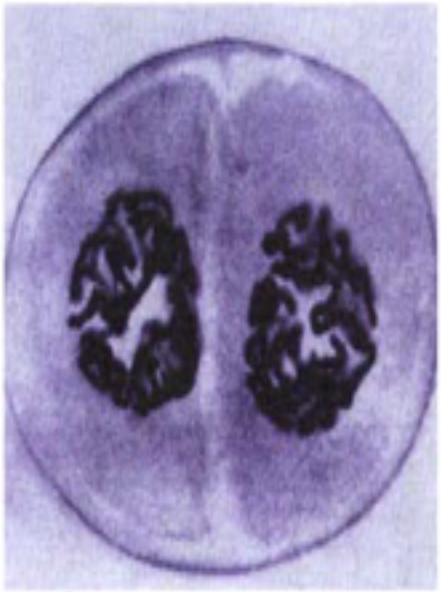




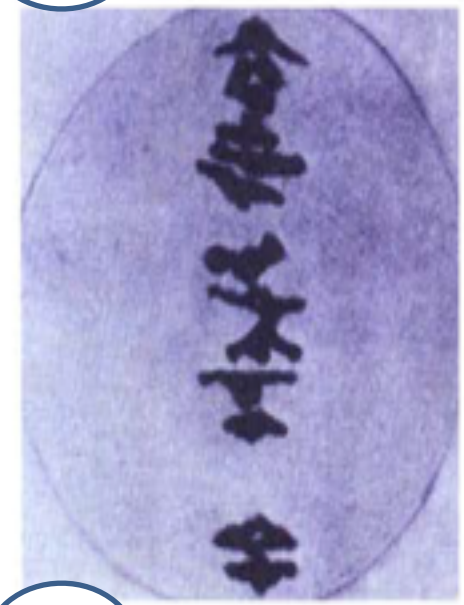
1

3

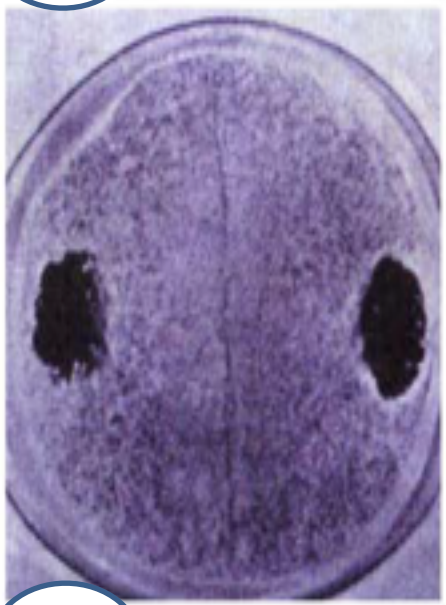
6



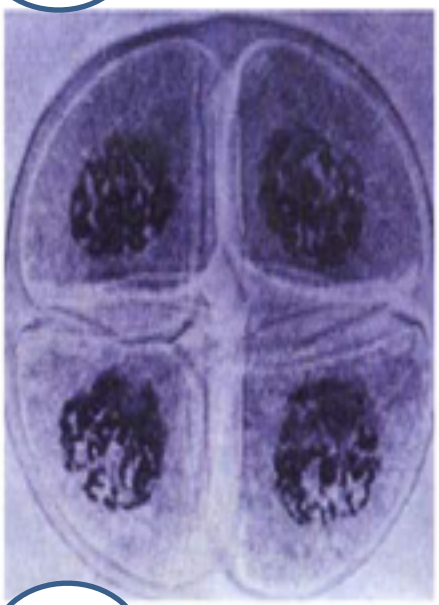
5



2

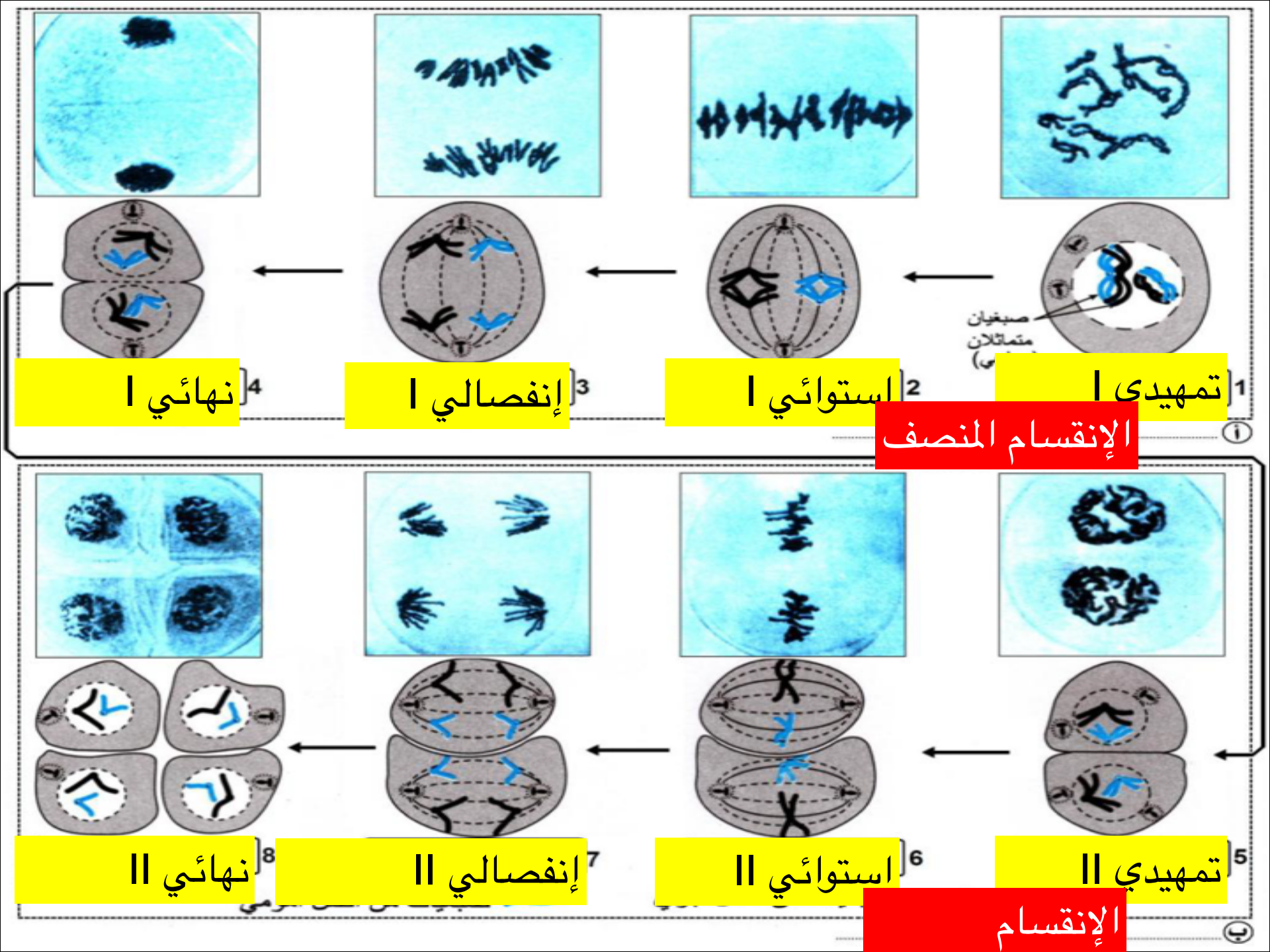


4



8

7


صبغيان متماثلان
1 تمهيدي I
2 استوائي I
3 إنفصالي I
4 نهائي I
الإنقسام المنصف
5 تمهيدي II
6 استوائي II
7 إنفصالي II
8 نهائي II
الإنقسام

الإنقسام الإختزالي يشمل انقسامين متتاليين :

- **الإنقسام المنصف** يضم 4 أطوار:

التمهيدي I الإستوائي I الإنفصالي I النهائي I

و يختزل عدد الصبغيات من 2n الى n

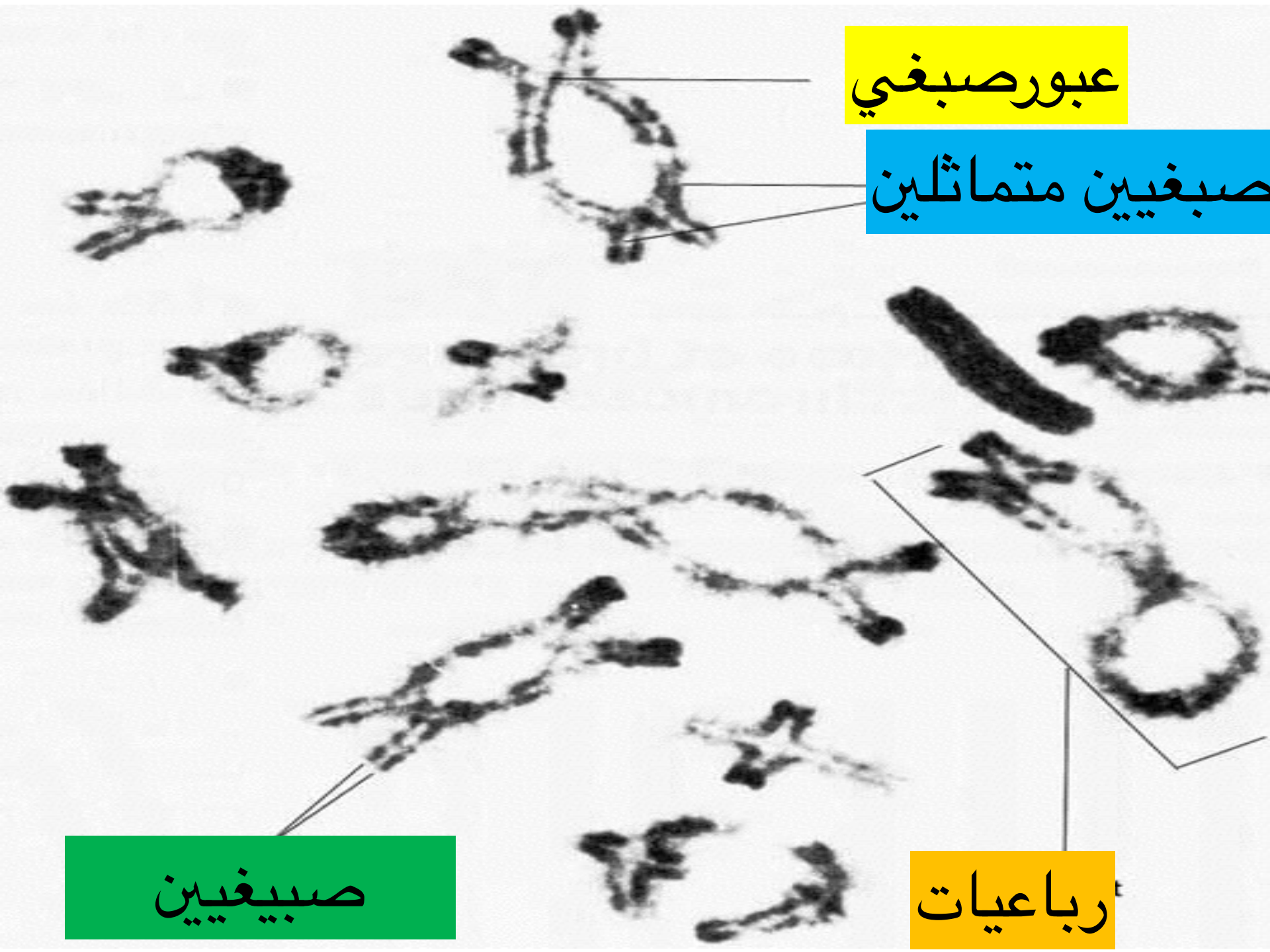
- **الإنقسام التعادلي** يضم 4 أطوار:

التمهيدي II الإستوائي II الإنفصالي II النهائي II

و يؤدي الى تشكل 4 خلايا n تسمى أمشاجا

1-1 الإنقسام المنصف

أ- الطورالتمهيدي I


عبورصبغي
صبغيين متماثلين
صبيغيين
رباعيات

صورة زوج صبغي(تمهيدي I)

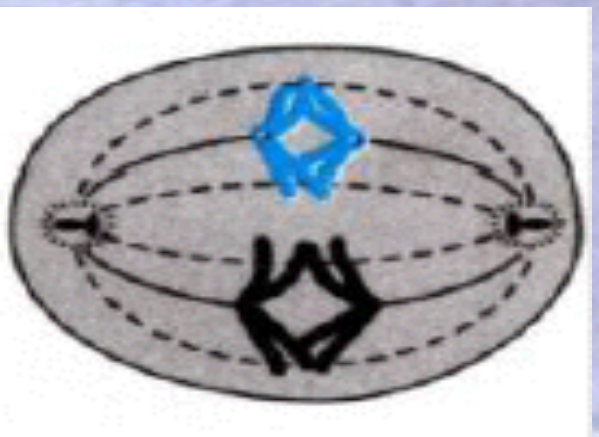
عبور صبغي

رسم زوج صبغي(تمهيدي I)

- الصبغيات ملولبة ومضاعفة (صبيغيين)
- بداية تكون مغزل الإنقسام
- اختفاء الغشاء النووي و النوية
- تكثيف الصبغيات
- اقتران الصبغيات المتماثلة مشكلة أزواجا تسمى الرباعيات مع إمكانية حدوث العبور.

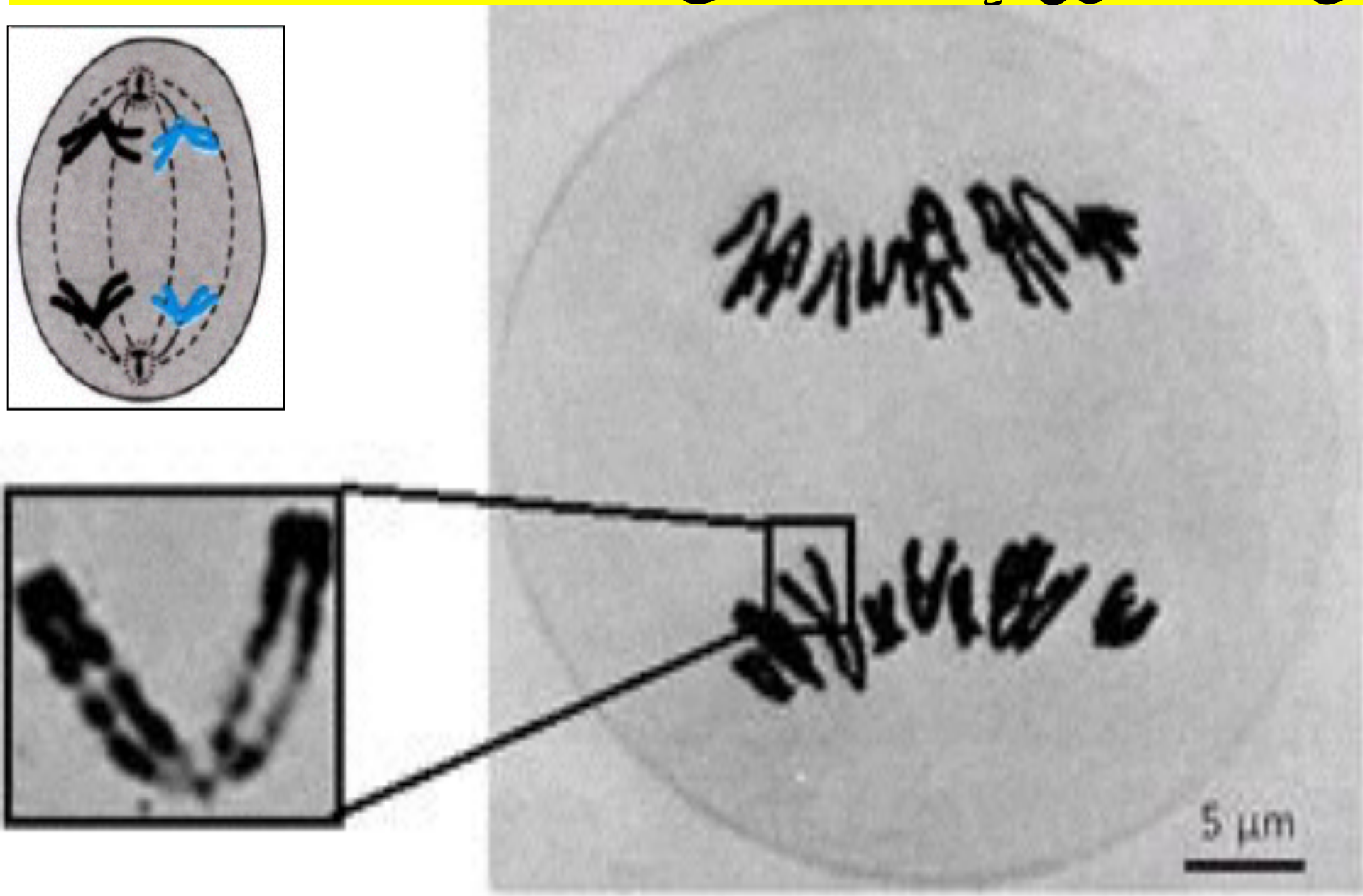
ملحوظة: الخلية الأم تكون ثنائية الصيغة الصبغية 2n

ب- الطور الإستوائى I



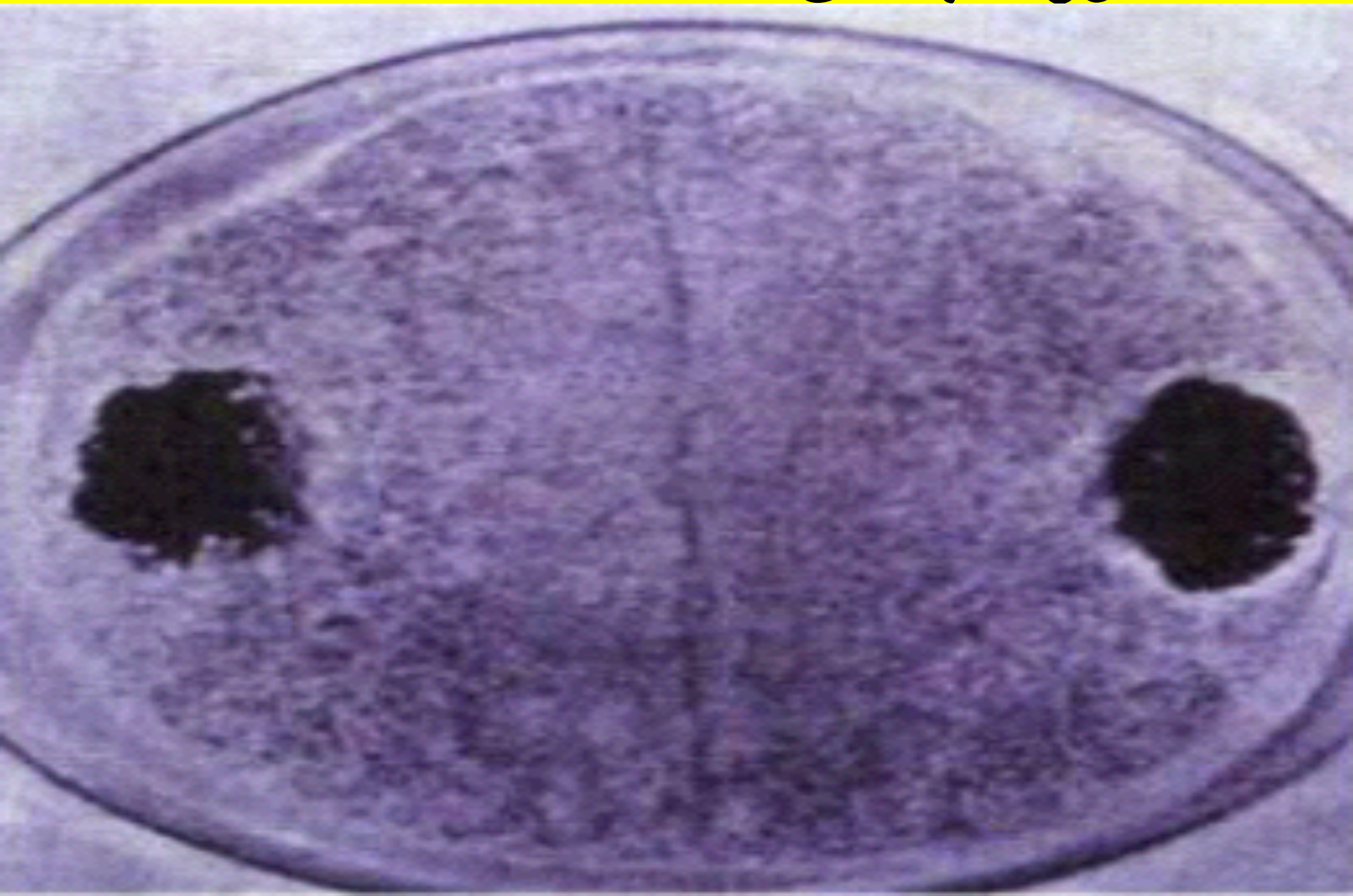
تتموضع الصبغيات المتماثلة في خط استواء الخلية و يكون الصبغيان المتماثلان متقابلان من جهتي هذا المستوى .

ج- الطورالإنفصالى I



تنفصل الصبغيات المتماثلة بعضها عن بعض دون انشطار الجزيئ المركزي و يتجه كل صبغي مكون من صبيغيين الى القطب الأقرب (الهجرة أو الصعود القطبي) .

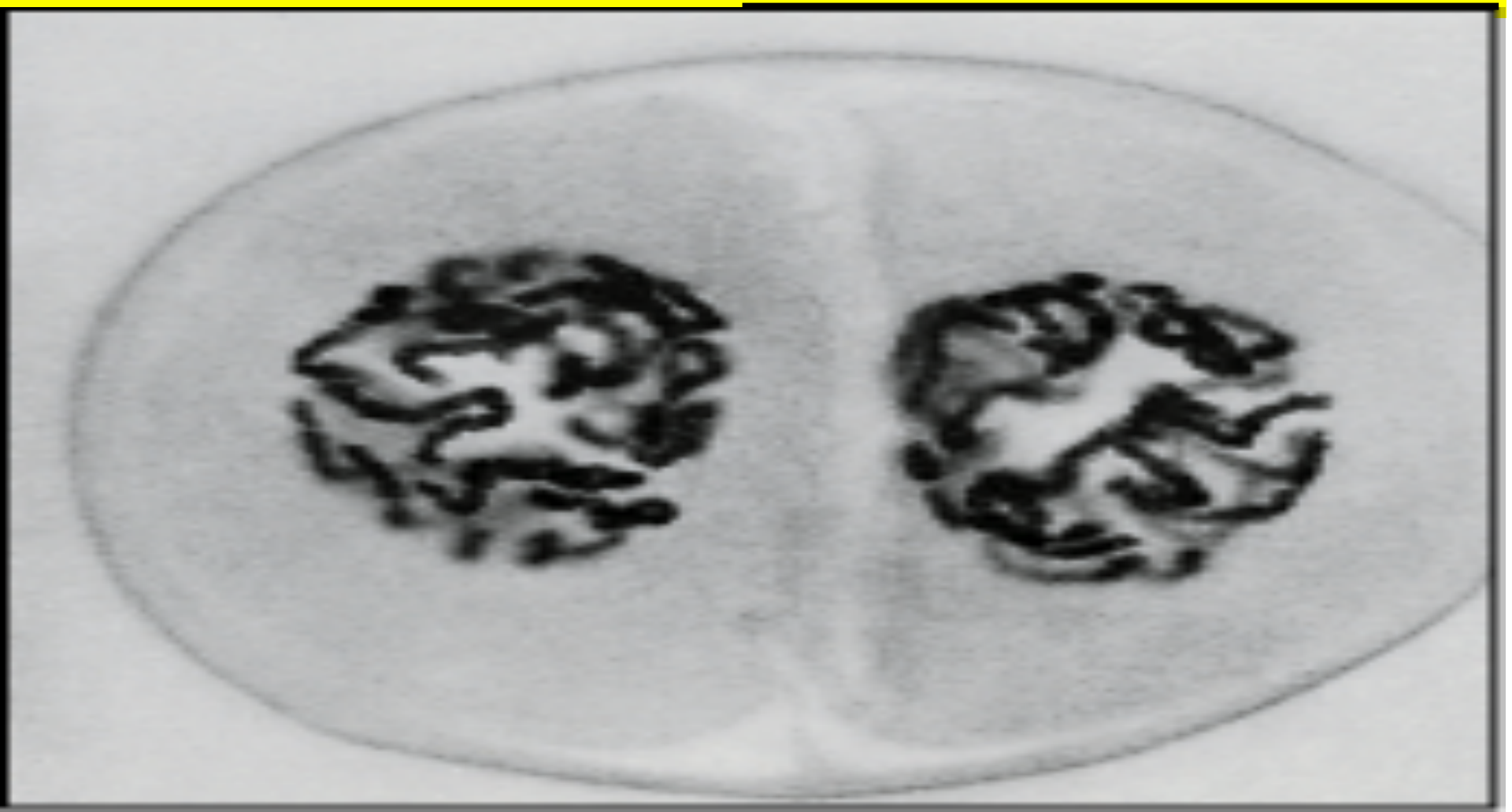
د- الطورالنهائى I



- يتم اختفاء مغزل الإنقسام
- تتجمع الصبغيات المكونة من صبيغيين في قطبي الخلية
- يظهر الغشاء النووي و النوية
- تنقسم الخلية الأم الى خليتين تحتوي كل منهما على n صبغي .

1-2 الإنقسام التعادلي

أ- الطورالتمهيدي II

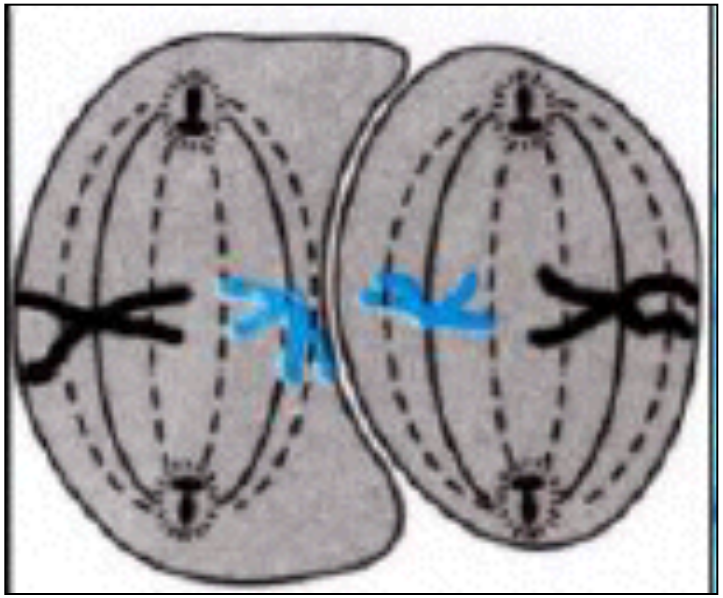


يبدأ مباشرة بعد الطور النهائي I

كل صبغي يتكون من صبيغيين (منشطر طوليا)

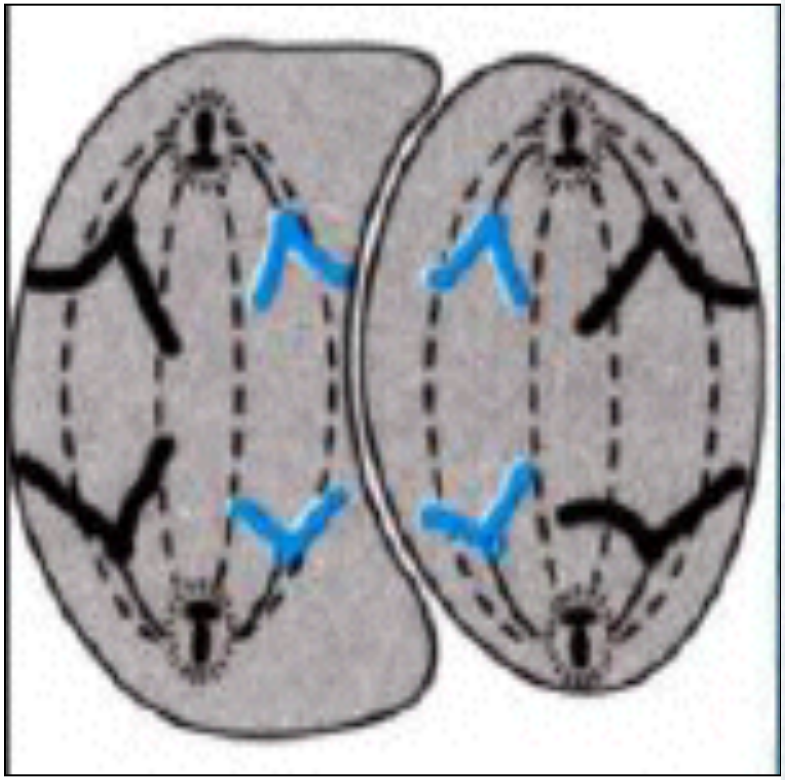
يظهر المغزل اللالوني في كل خلية

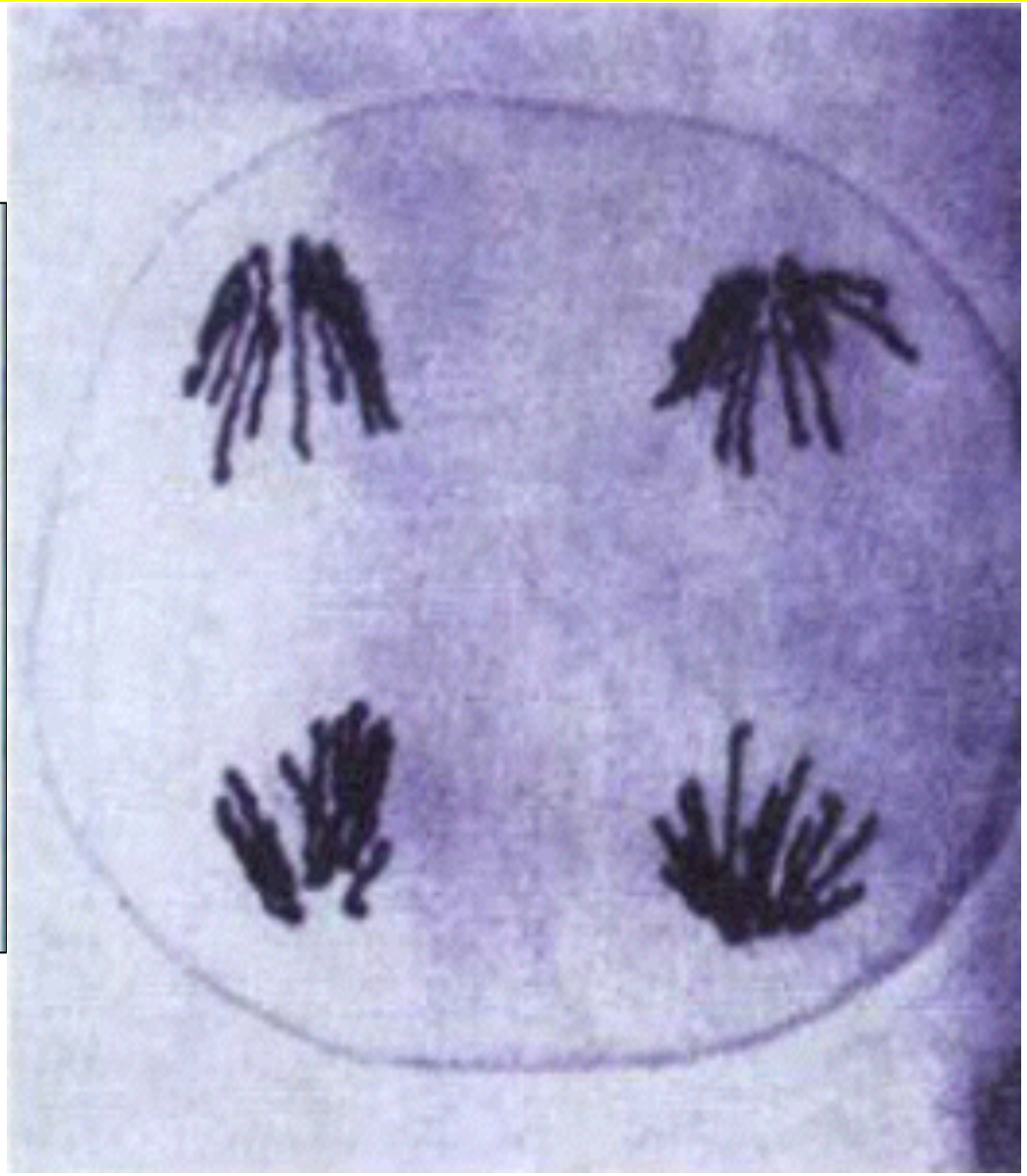
ب- الطورالإستوائي II



تشكل الصبغيات المكونة من صبيغين صفيحة استوائية في كل خلية .

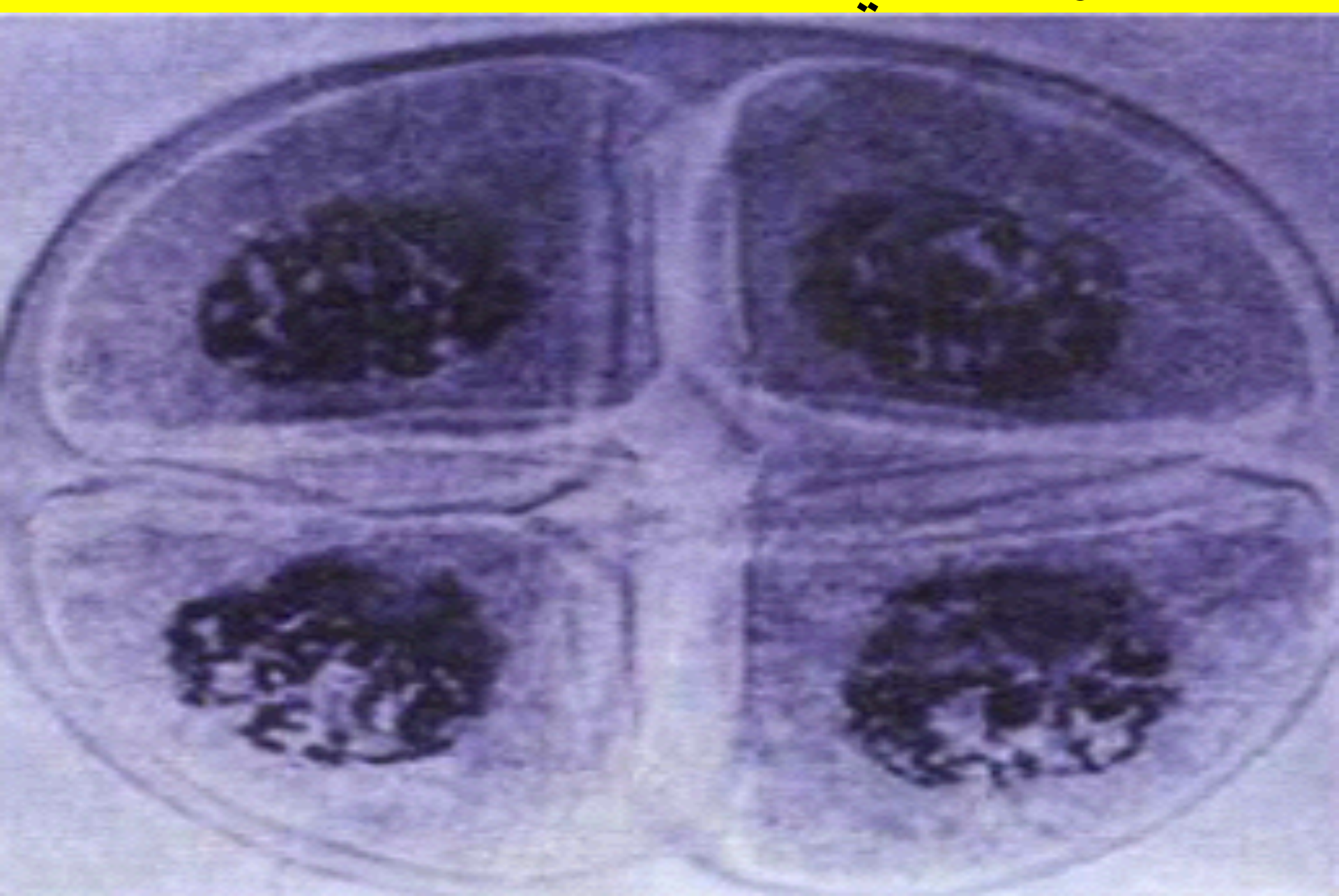
ج- الطور الإنفصالي II





ينشطر الجزيئ المركزي لكل صبغي فيفترق الصبيغيان و يمثل كل منهما صبغي ابن يهاجر نحو أحد قطبي الخلية (الصعود القطبي).

د- الطورالنهائي II



-تتكدس صبغيات كل مجموعة في كل خلية فتكون 4 خلايا أحادية الصيغة الصبغية n .

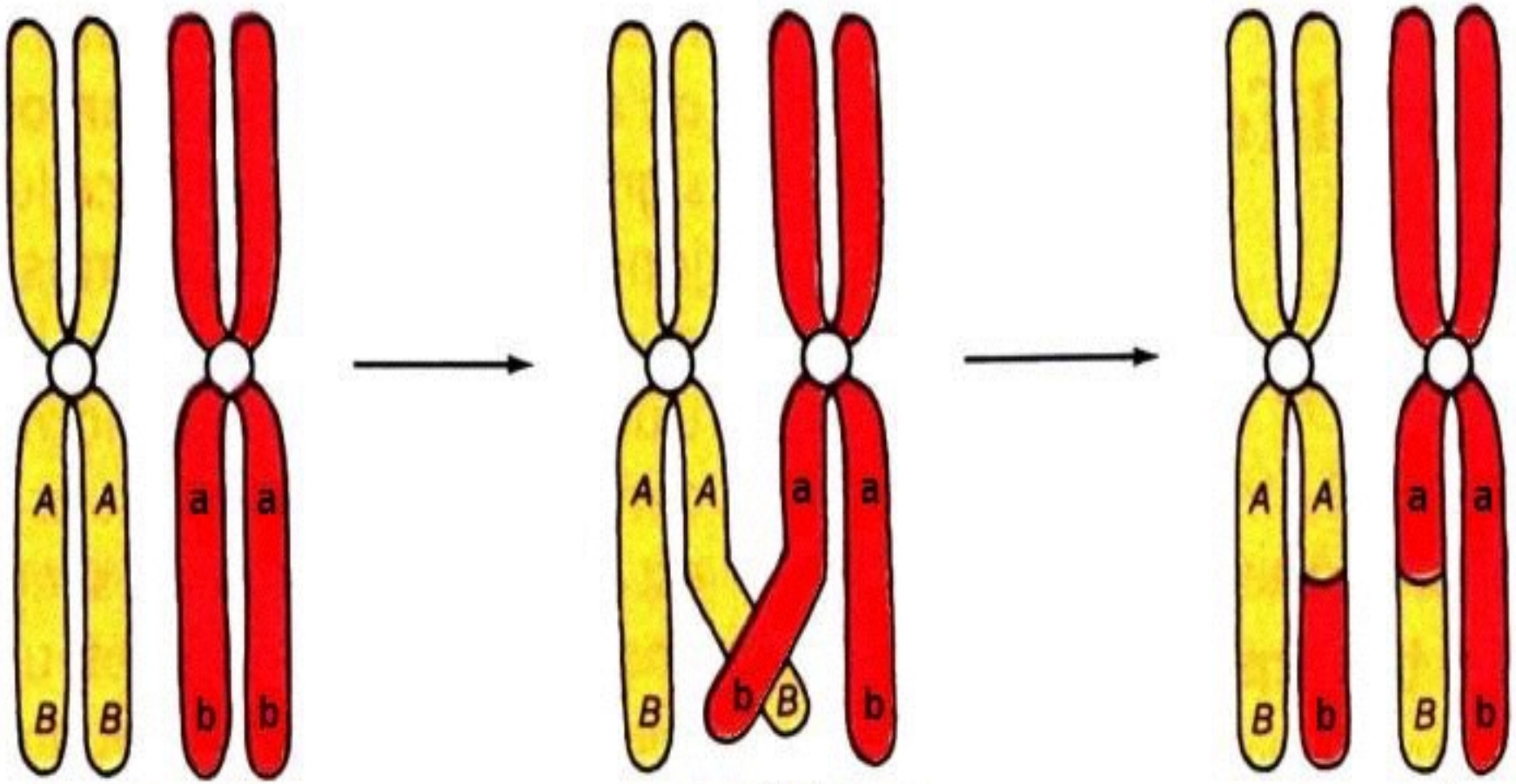
-إختفاء مغزل الإنقسام

-إزالة تلولب الصبغيات و ظهور الصبغين

2 - دور الإنقسام الإختزالي في تخليط الحلبلات

2 - 1 التخليط الضمصبغي أثناء الطور التمهيدي I

توْضيح ظاهرة العبــور (A و a حليلين لصفة وراثية واحدة ، B و b لصفة أخرى)



تقارن الصبغيات المتماثلة (رباعية)

حدوث العبــور و تبادل قطعة من الصبغي

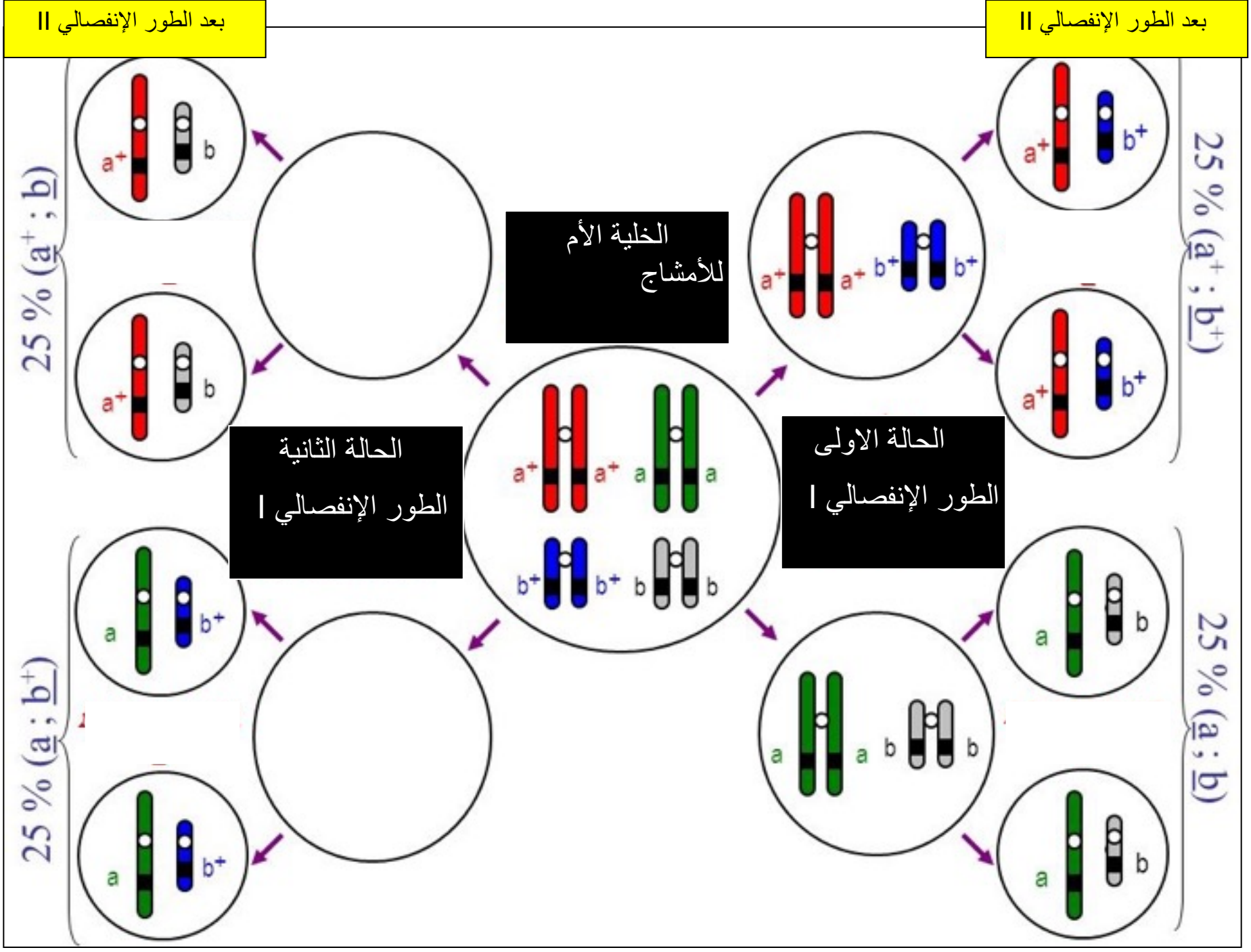
تشكّــل تركيــب صبْــغي جــديد

يتم أثناء الطور التمهيدي I تقارن الصبغيات المتماثلة , و خلال هذا الإقتران يمكن أن يحدث تقاطع ثم تبادل قطعة من صبيغيات الصبغيات المتماثلة و هو ما يعرف بالعبور.

يؤدي العبور الصبغي الى تخليط حليلي ضمصبغي بين الصبغيات المتماثلة .

التخليط الضمصبغي ظاهرة بيولوجية تنتج عن العبور الصبغي أثناء الطور التمهيدي I للإنقسام الإختزالي و يتم خلالها تبادل قطع بين الصبغيات المتماثلة و بالتالي تخليط الحليلات .

2 -2 التخليط البيصبغي أثناء الطور الإنفصالي I

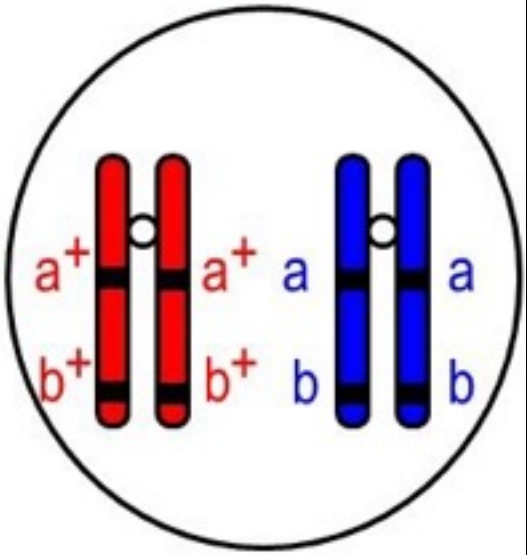

بعد الطور الإنفصالي II
بعد الطور الإنفصالي II
الخلية الأم
للأمشاج
الحالة الاولى
الطور الإنفصالي I
الحالة الثانية
الطور الإنفصالي I
25 % (a+ ; b+)
25 % (a+ ; b)
25 % (a ; b+)
25 % (a ; b)

بعد الطور الإنفصالي II

بعد الطور الإنفصالي I

عدم حدوث العبور الصبغي خلال الطور التمهيدي I

الخلية الأم للأمشاج



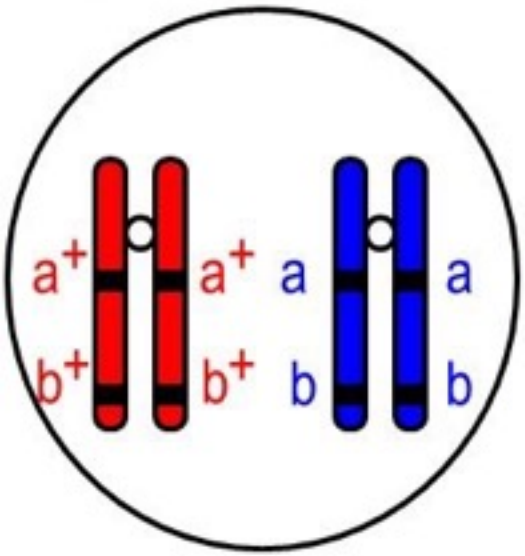
أمشاج أبوية

بعد الطور الإنفصالي II

بعد الطور الإنفصالي I

الخلية الأم للأمشاج

حدوث العبور الصبغي
خلال الطور التمهيدي I



أمشاج أبوية

أمشاج جديدة التركيب

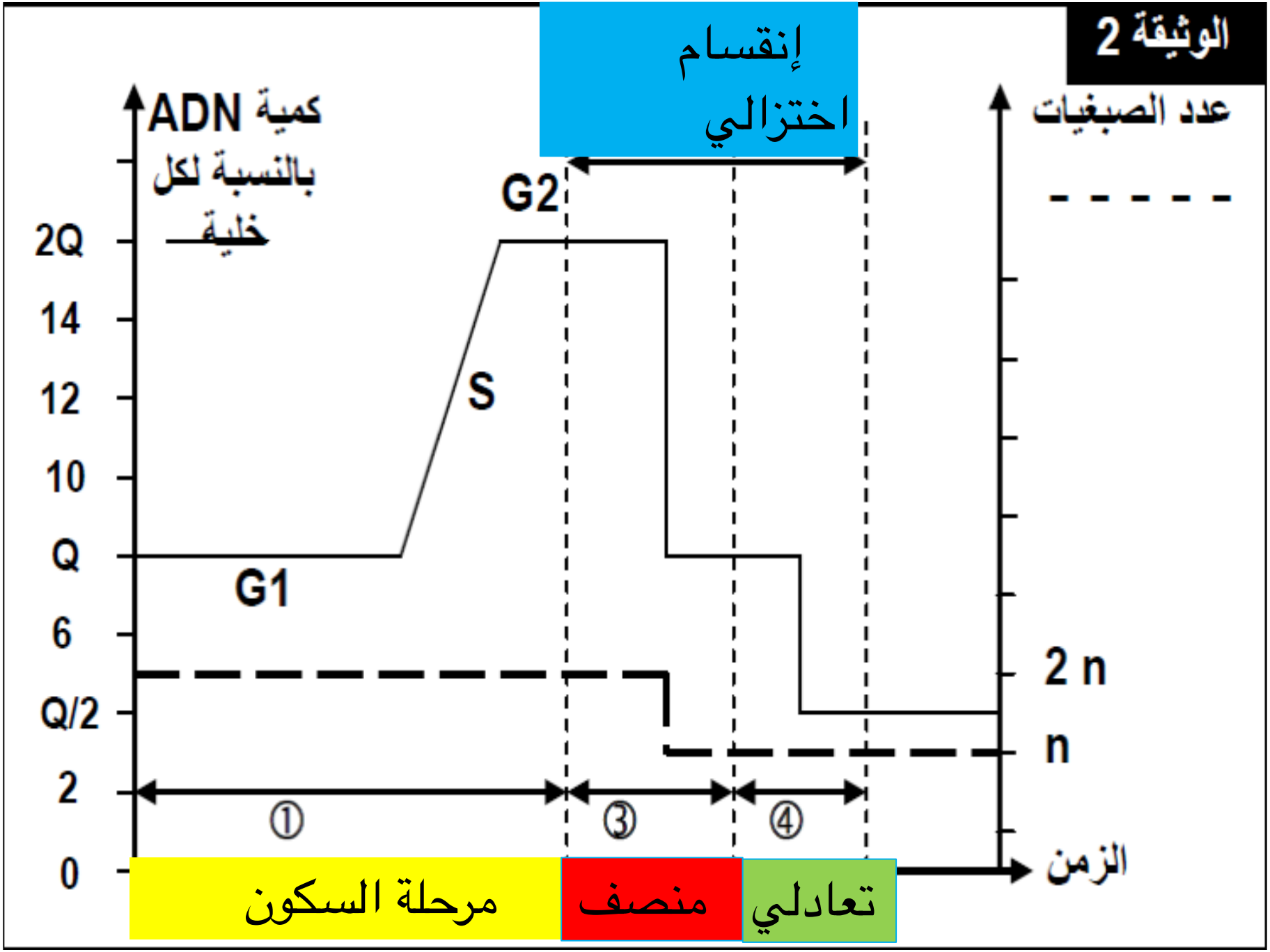
أمشاج أبوية

ينتج عن التوزيع العشوائي للصبغيات المتماثلة أثناء الطور الإنفصالي I للإنقسام المنصف تخليط فيما بينها . نتكلم عن التخليط البيصبغي .

التخليط البيصبغي يتمثل في تخليط الحليلات نتيجة افتراق عشوائي و مستقل للصبغيات المتماثلة خلال الطور الإنفصالي I من الإنقسام الإختزالي .

ملحوظة:يؤدي الإنقسام الإختزالي الى تنوع الأمشاج بسبب كل من التخليط الضمصبغي والتخليط البيصبغي

3 - تطوركمية ADN أثناء الإنقسام الإختزالي

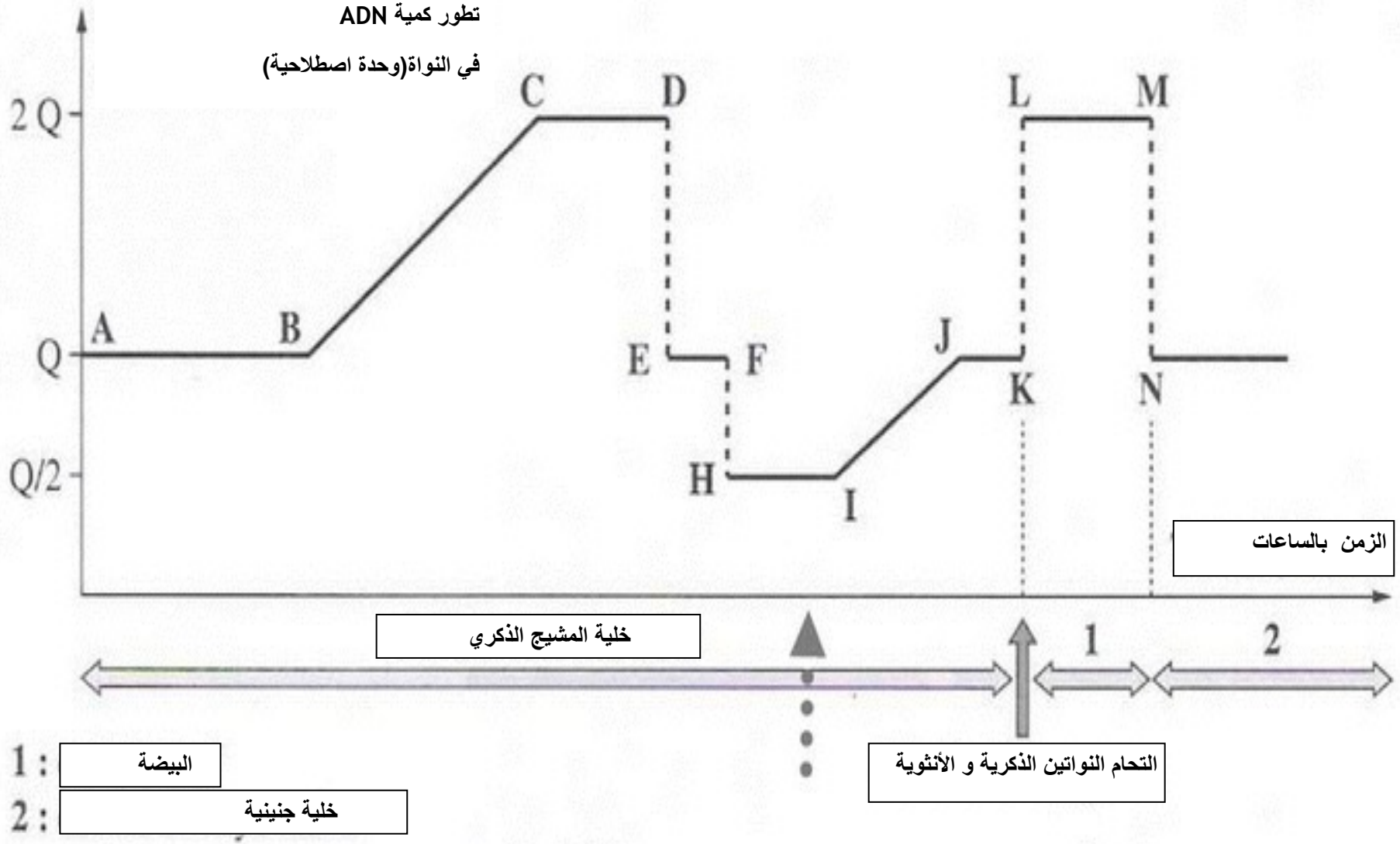

الوثيقة 2
إنقسام اختزالي
كمية ADN بالنسبة لكل خلية
عدد الصبغيات
2Q
14
12
10
Q
6
Q/2
2
0
G1
S
G2
2 n
n
①
③
④
الزمن
مرحلة السكون
منصف
تعادلي

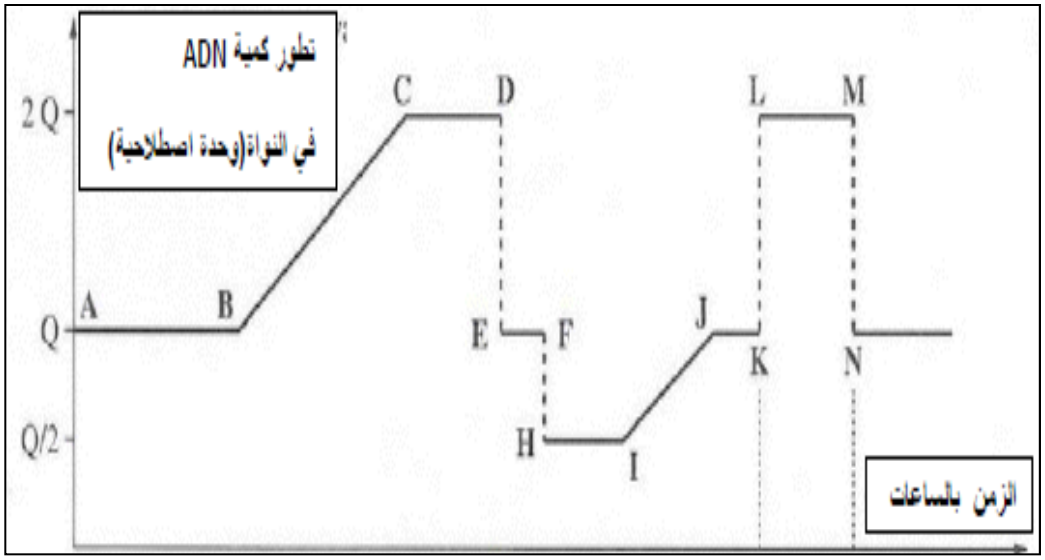
تسبق الإنقسام الإختزالي مرحلة السكون تتضاعف كمية ADN أثناءها (المرحلةS) حيث تمر من q الى 2q .

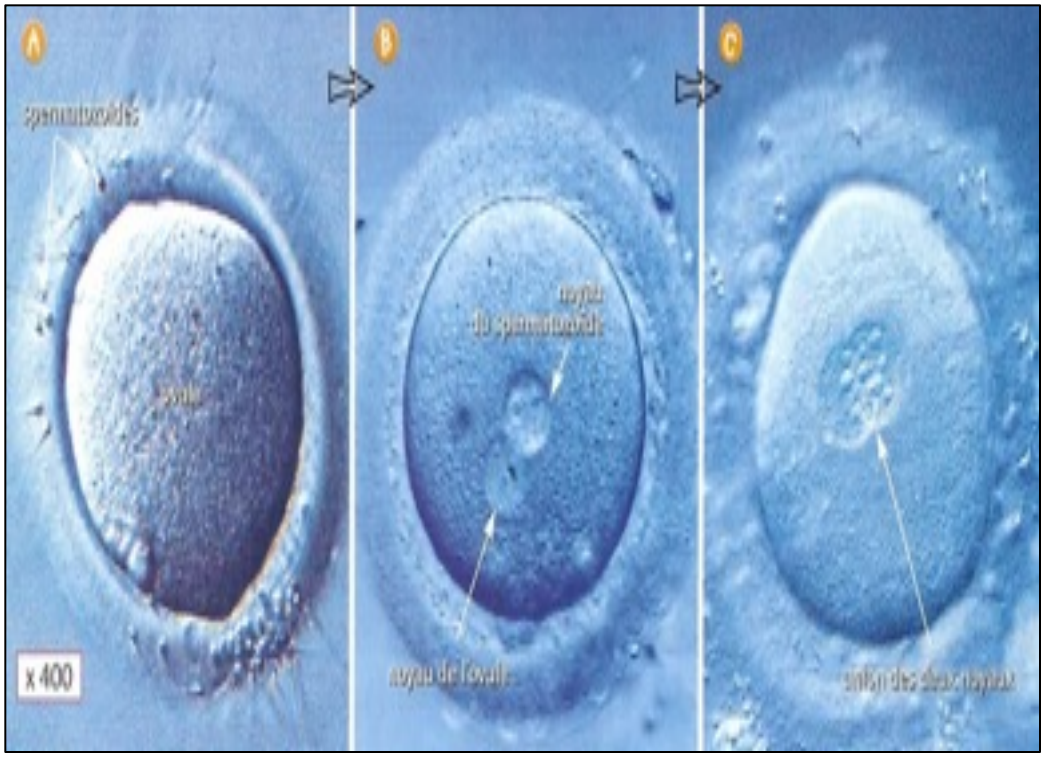
يؤدي الإنقسام المنصف الى انخفاض كمية ADN من 2q الى q خلال الطور الإنفصالي I .وهكذا تتكون 2خلايا n تحتوي نواها كل منها على q من ADN

خلال الإنقسام التعادلي تنقسم كمية ADN مرة أخرى بين الخلايا البنت حيث يحدث افتراق الصبيغيات بانشطار الجزيئ المركزي فتتشكل 4خلايا n تحتوي كل واحدة منها على q/2 من ADN .

4 - دور الإخصاب في تخليط الحليلات


تطور كمية ADN
في النواة(وحدة اصطلاحية)
2 Q
Q
Q/2
A
B
C
D
E
F
H
I
J
K
L
M
N
الزمن بالساعات
خلية المشيج الذكري
1
2
التحام النواتين الذكرية و الأنثوية
1 : البيضة
2 : خلية جنينية
القطعة IJ
مضاعفة ADN في خلايا الأمشاج قبل الإلتحام
دخول رأس الحيوان المنوي في سيتوبلازم البويضة





1- يبين منحنى الوثيقة 1:

- 3 تضاعفات و2 انقسامات خلوية

2-الإخصاب ناتج عن التحام أمشاج

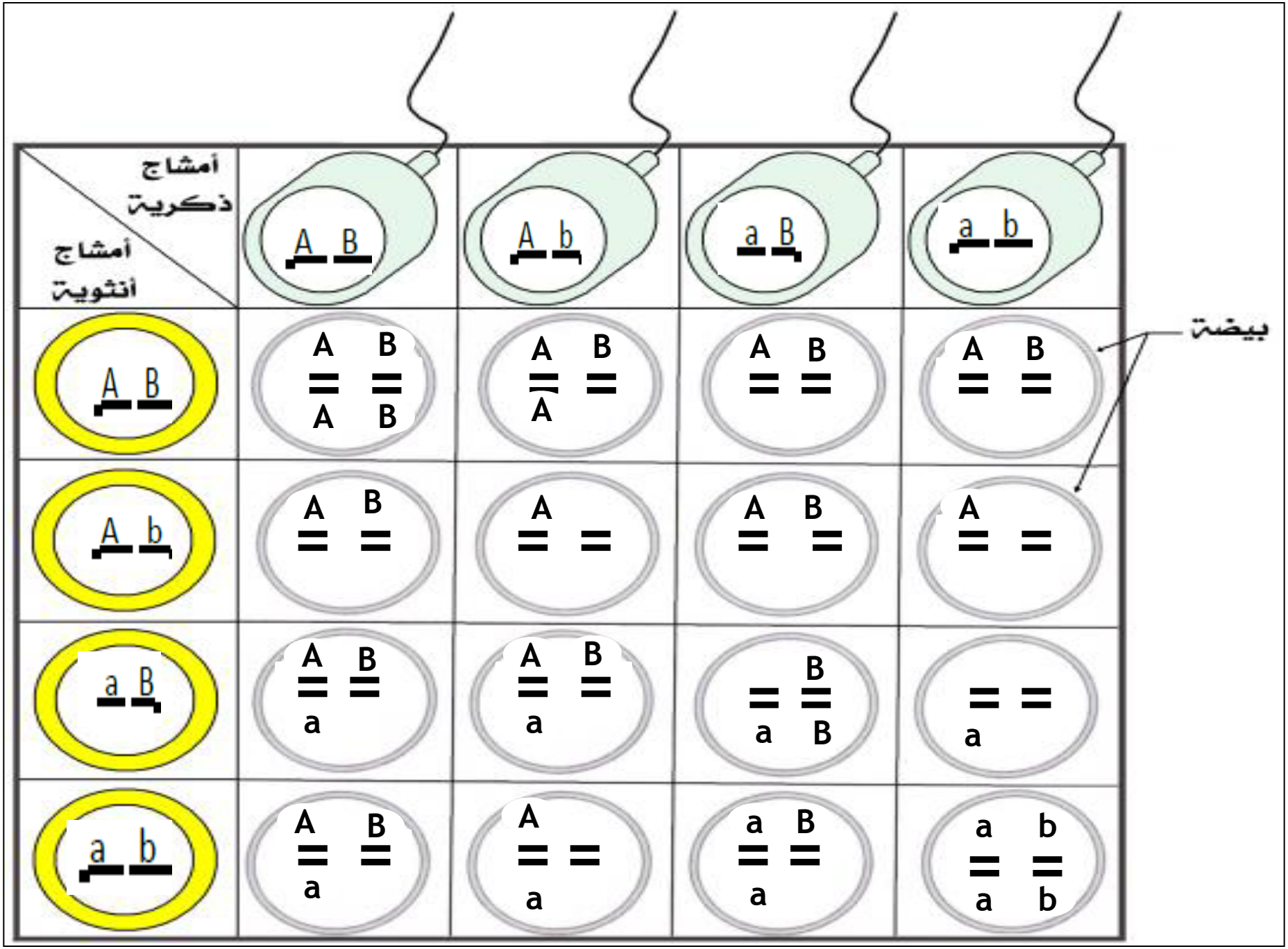
- n ضاعفت ADN

3- البيضة تضع :

- x2 كمية ADN للمشيج الذكري

4- الإخصاب :

- يعيد الصيغة الصبغية من n الى 2n؟


أمشاج ذكرية
أمشاج أنثوية
A B
A b
a B
a b
بيضة

1- أنواع الأمشاج AB – Ab – aB - ab

2- لمعرفة جميع البيضات التي يمكن الحصول عليها خلال الإخصاب ننجز شبكة التزاوج و التي تظهر أن الخلايا البيضية مختلفة التركيب الوراثي

الشيء الذي يدل على أن الإخصاب يسمح بالتخليط البيضي وبالتالي

نظرا للعدد الهائل للتوليفات الحليلية الممكنة في كل من الأمشاج الذكرية و الأنثوية فإن الإلتقاء العشوائي بين مشيج ذكري و مشيج أنثوي أثناء الإخصاب يشكل تخليطا إضافيا للحليلات (تخليط بيصبغي) يتنج عنه عدد لامتناهي من التوليفات الحليلية الممكنة في البيضات مما يفسر التنوع الوراثي الكبير بين أفراد النوع .

يمكن الإخصاب أيضا من استرداد حالة ثنائية الصيغة الصبغية أثناء تشكل البيضة .

ملخص

دور الإنقسام الإختزالي و الإخصاب

الإنقسام الإختزالي

خاصياته:

يؤدي الى تشكل كل من الأمشاج الذكرية و الأنثوية

يضم انقسام متتاليين وهما منصف و تعادلي

يضم 8 أطوار

أدواره:

يختزل الصيغة الصبغية من 2n الى n

يؤدي الى تنوع الأمشاج بعد حدوث كل من التخليط الضمصبغي و التخليط البيصبغي

الإخصاب

خاصياته:

يؤدي الى التحام الأمشاج الذكرية و الأنثوية

يأتي بعد الإنقسام الإختزالي

أدواره:

يؤدي الى استرداد الصيغة الصبغية من n الى 2 n

يؤدي الى تنوع البيضات بعد حدوث التخليط الصبغي مما ينتج عنه تنوع الأفراد.

الفصل 2: القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية

يتميزالكائن الحي بمجموعة من الصفات الوراثية.

كل صفة تتحكم فيها مورثة توجد على شكل حليلين يحتلان نفس الموقع الصبغي في الصبغيات المتماثلة.

ارتكزت أعمال ماندل على انتقال الصفات المتعارضة عند الجلبانة .

الصفات المتعارضة هي مجموع مظاهر صفة و راثية مميزة لفرد.

قام ماندل بإنجاز تجارب التهجين أي مزاوجة فردين ينتميان الى سلالتين نقيتين .

السلالة النقية هي التي تنتقل لديها الصفة الى الخلف بدون تغيير عبر أجيال متعددة.

I- انتقال زوج من الحليلات

لمورثة غير مرتبطة بالجنس:

الهجونة الأحادية

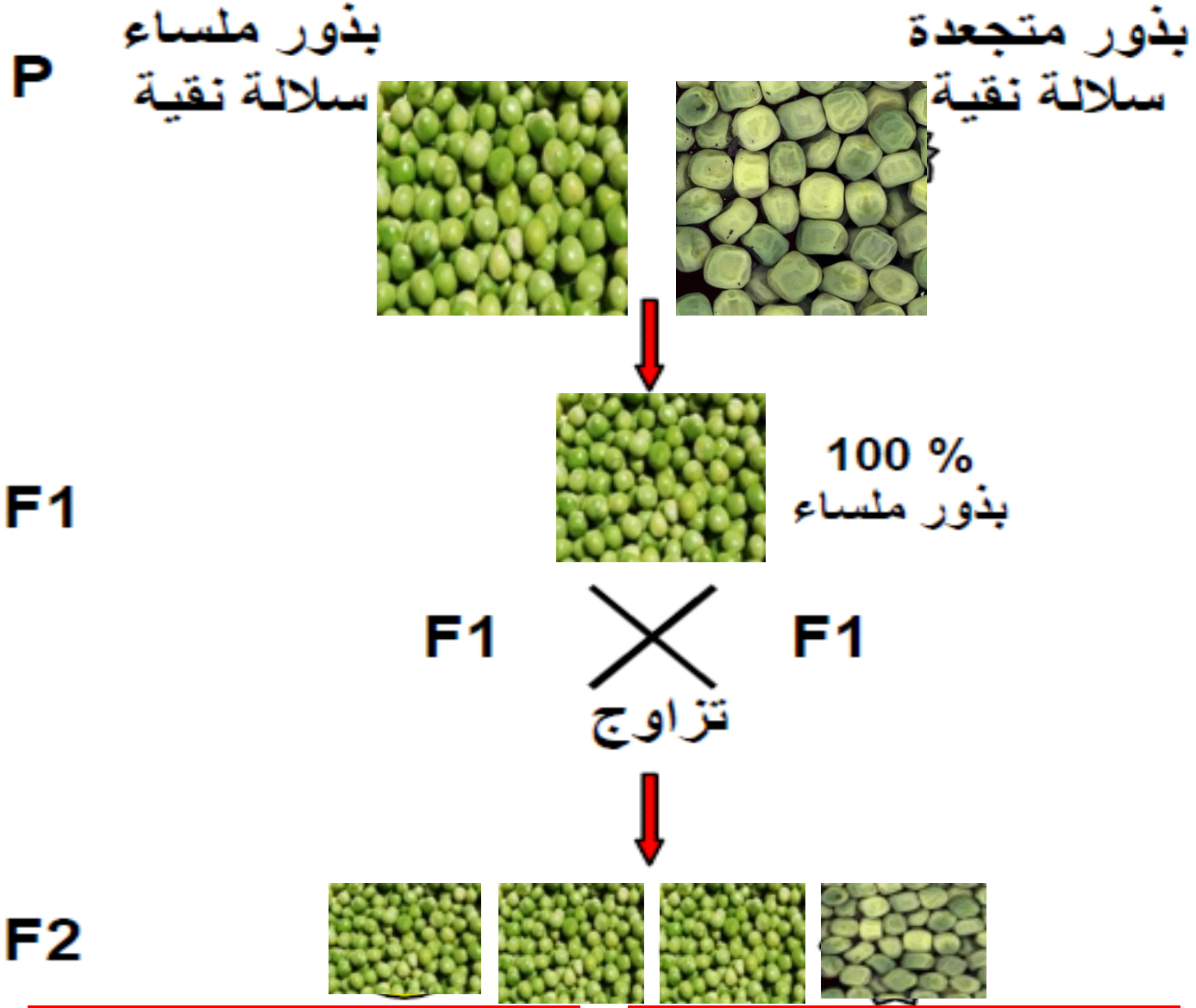
1- حالة السيادة التامة

المثال1: إنتقال صفة شكل البذور عند الجلبانة

التزاوج الأول:قام ماندل بإنجاز تزاوج بين سلالتين نقيتين من الجلبانة تختلفان بصفة شكل البذرة :

- سلالة نقية ببذور ملساء (P1)مع سلالة نقية ببذور متجعدة (P2).
- حصل في الجيل F1 على سلالة هجينة كلها ذات بذور ملساء(100%) .

التزاوج الثاني:تم إنجاز تزاوج بين أفراد F1 (F1XF1)) فحصل على 547 بذرة ملساء(75%) و 185 بذرة متجعدة (25%) .


P
بذور ملساء
سلالة نقية
بذور متجعدة
سلالة نقية
F1
100 %
بذور ملساء
F1
F1
تزاوج
F2
547 بذور ملساء
+
185 بذور متجعدة

1- استنتاجات:

الهجونة أحادية لانتقال صفة وراثية واحدة(شكل البذرة)

الجيل F1 متجانس لأن كل أفراده لهم نفس المظهر الخارجي إذن تحقق القانون الأول لماندل :

قانون تجانس الهجناء.

حالة السيادة التامة :الجيل F1 يحمل صفة أحد الأبوين :

-الحليل المتحكم في الصفة " شكل أملس" سائد و يرمز له بالحرف L.

-الحليل المتحكم في الصفة " شكل متجعد" متنحي و يرمز له بالحرف r.

القانون الأول لماندل :

(قانون تجانس الهجناء)

يعطي تزاوج أبوين من سلالة نقية جيلا F1 كل أفراده متجانسون و هجناء .

الأنثى

الذكر

حليل 1

حليل 2

مورثة A

حليل ب

حليل أ

مورثة B

سلالة نقية

تشابه الإقتران

صبغيات لاجنسية متماثلة

صبغيات لاجنسية متماثلة

سلالة هجينة

إختلاف الإقتران

صبغيات لاجنسية متماثلة

التزاوج الأول

الأبوين : P_1 X P_2

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج ♂ :

الجيل F_1 :

جيل هجين

L : حليل سائد r : حليل متنحي

التزاوج الثاني

الأبوين : F_1 × F_1

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

♂ / ♀		

3/4 [L]

1/4 [r]

المثال2: إنتقال صفة لون الفرو عند الفئران

فرو رمادي

×

فرو أبيض

F1

%100
رمادى

F1 × F1

F2

رمادي 198

أبيض 72

1- استنتاجات:

-الهجونة أحادية لانتقال صفة وراثية واحدة(لون الفرو)

-الجيل F1 متجانس لأن كل أفراده لهم نفس المظهرالخارجي إذن تحقق القانون الأول لماندل : قانون تجانس الهجناء.

-حالة السيادة التامة :الجيل F1 يحمل صفة أحد الأبوين

-الحليل المتحكم في الصفة " فرو رمادي" سائد و

سلالة أبوية نقية
بلون رمادي

x

سلالة أبوية نقية
بلون أبيض

المظهر
الخارجي

النمط
الوراثي

الأمشاج

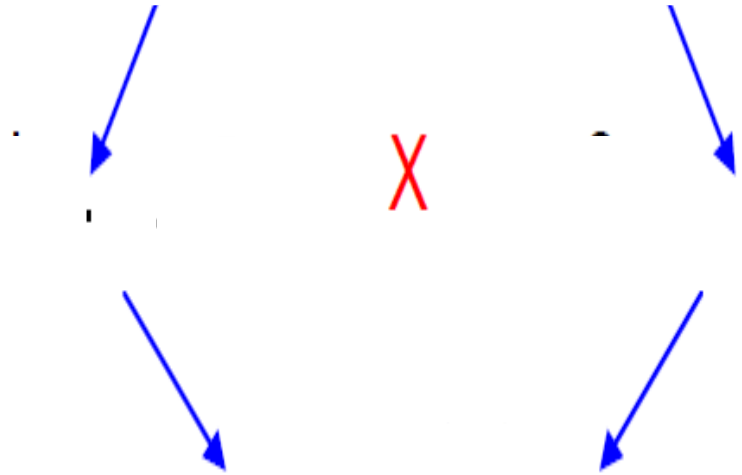
★ التزاوج الثاني : F1 X F1.

F1 X F1

المظاهر الخارجية لـ F1 ..... : X

الأنماط الوراثية X

الأمشاج X

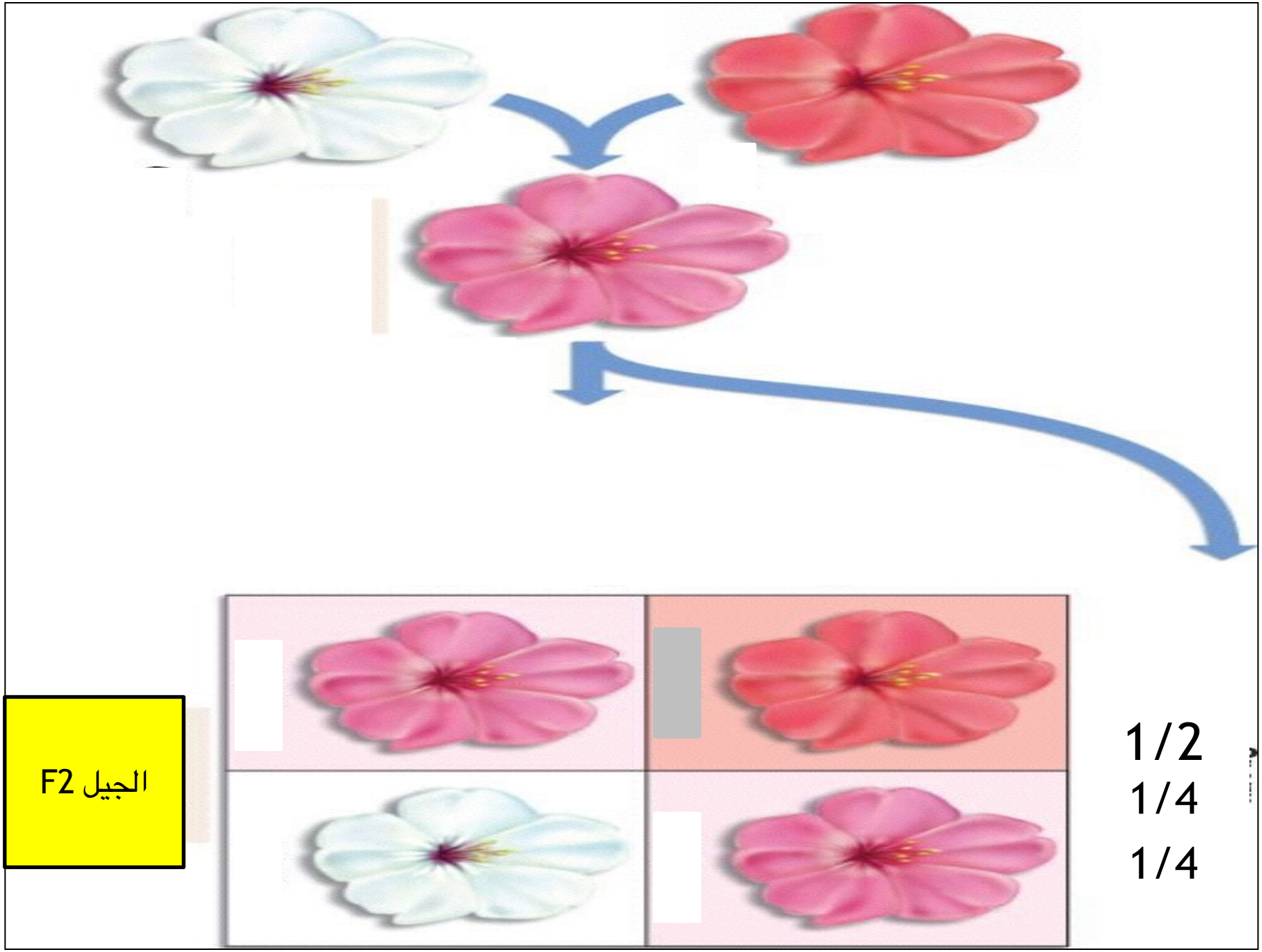


الإخصاب .....

شبكة التزاوج

		♂ / ♀

2- حالة السيادة المشتركة أو تساوي السيادة


الجيل F2
1/2
1/4
1/4

1- استنتاجات:

الهجونة أحادية لانتقال صفة وراثية واحدة(لون الزهرة)

-الجيل F1 متجانس لأن كل أفراده لهم نفس المظهرالخارجي إذن تحقق القانون الأول لماندل : قانون تجانس الهجناء.

-حالة تساوي السيادة :الجيل F1 له صفة وسيطة(جديدة)

-الحليل المتحكم في الصفة ‘’أزهارحمراء’سائد’ و

التزاوج الأول

الأبوين : P_1 X P_2

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج γ :

الجيل F_1 :

التزاوج الثاني

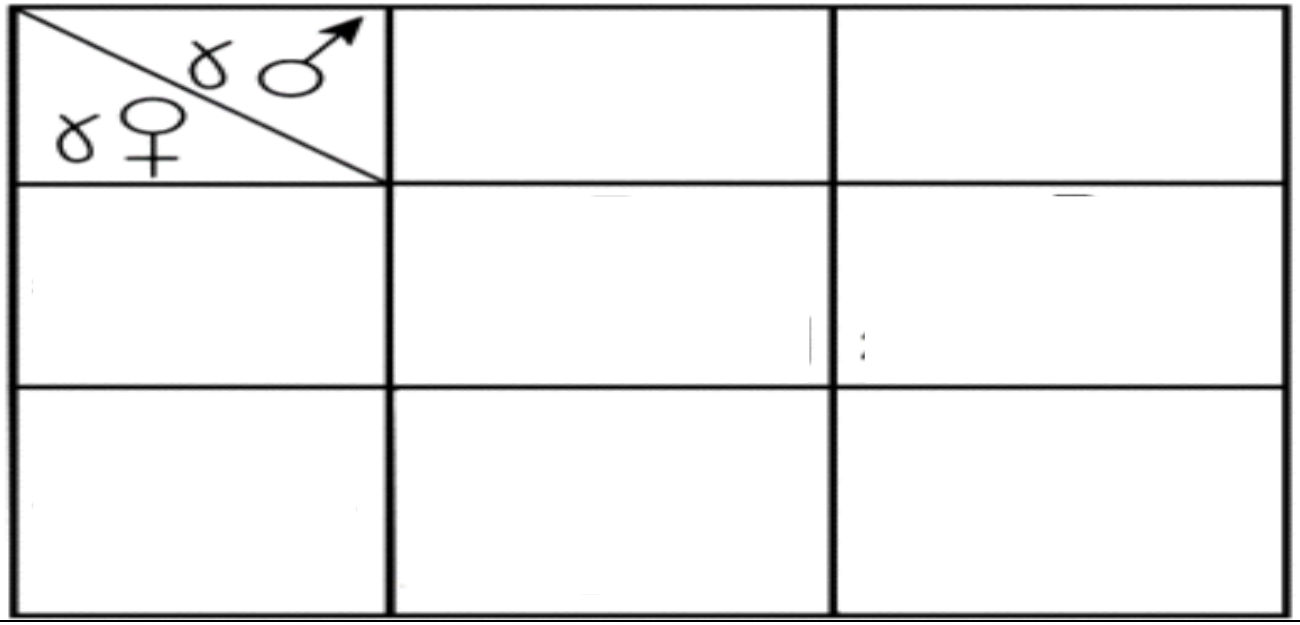
الأبوين : F_1 × F_1

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :



3- حالة المورثة المميتة

التزاوج الأول

فأر رمادي

X

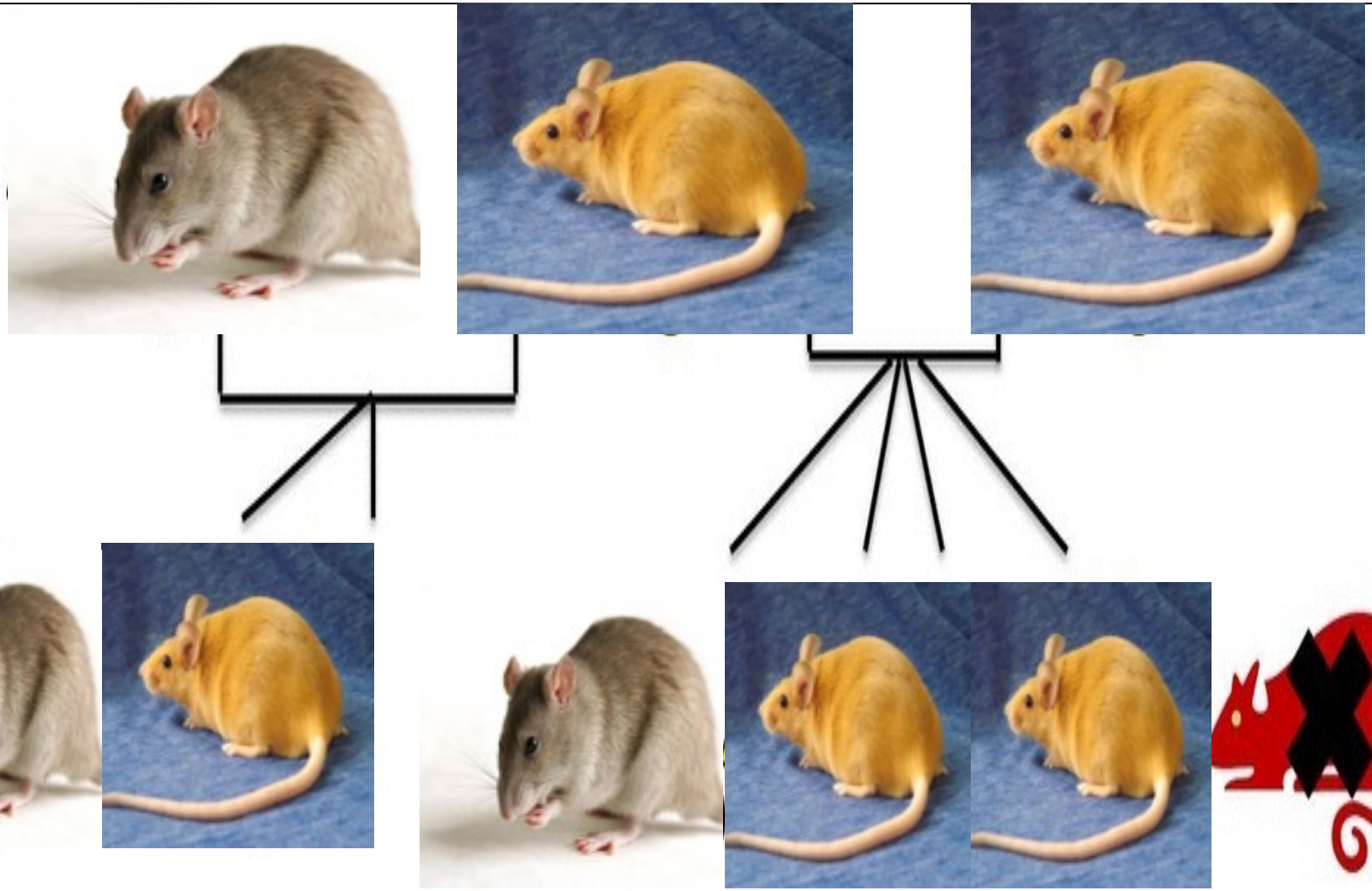
فأر رمادي

100% فئران رمادية

F_1

الفئران الرمادية من سلالة نقية لأن التزاوج فيما بينها يعطي دائما فئران رمادية .

النمط الوراثي لهذه الفئران إذن متشابه الإقتران (حليلان يتحكمان في اللون الرمادي).



$\frac{1}{3}$ أو 33%

$\frac{2}{3}$ أو 66%

الفئران الصفراء من سلالة هجينة لأن التزاوج فيما بينها يعطي فئران صفراء و فئران رمادية . النمط الوراثي لهذه الفئران إذن مختلف الإقتران

إن ظهور فئران رمادية عند الخلف من أبوين بفرو أصفر يدل على أن :

- الحليل المتحكم في الصفة لون أصفر سائد و يرمز له ب J .
- الحليل المتحكم في الصفة لون رمادي متنحي و يرمز له ب g .
- النمط الوراثي للفئران الصفراء هو J//g
- النمط الوراثي للفئران الرمادية هو g//g

تحليل النتائج:

نسبة الفئران الصفراء هي 67% أي 2/3 .

نسبة الفئران الرمادية هي 33% أي 1/3 .

تختلف هذه النسب عن تلك المحصل عليها في حالة السيادة التامة : 3/4)75%) و 1/4) 25%).

الحليل السائد **L** مميت في حالة تشابه الإقتران **L/L**

نتكلم عن مورثة مميتة بالنسبة للفئران الصفراء.

الأبوين : فأر أصفر × فأرة صفراء

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

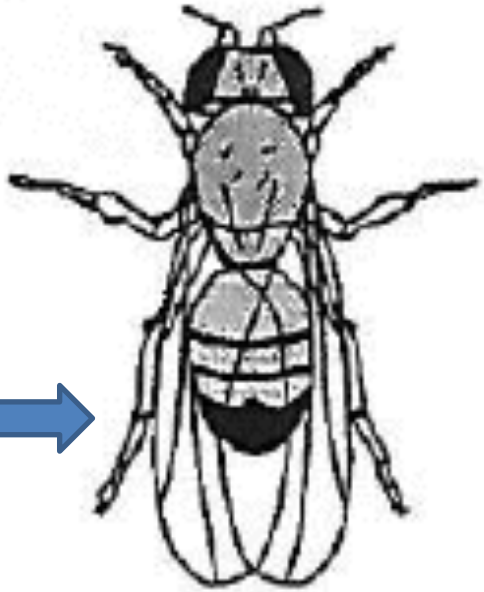
الأمشاج :

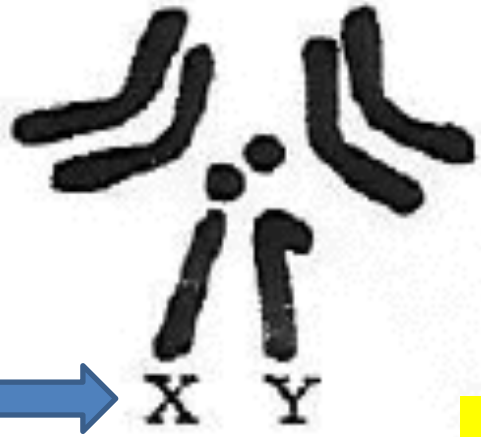
شبكة التزاوج :

$\alpha\ \varphi$ \ $\alpha\ \sigma$		
		1/3
	1/3	1/3

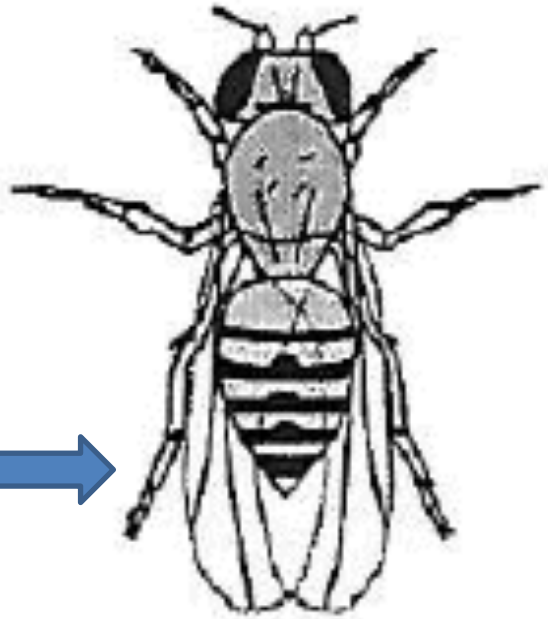
II- انتقال زوج من الحليلات

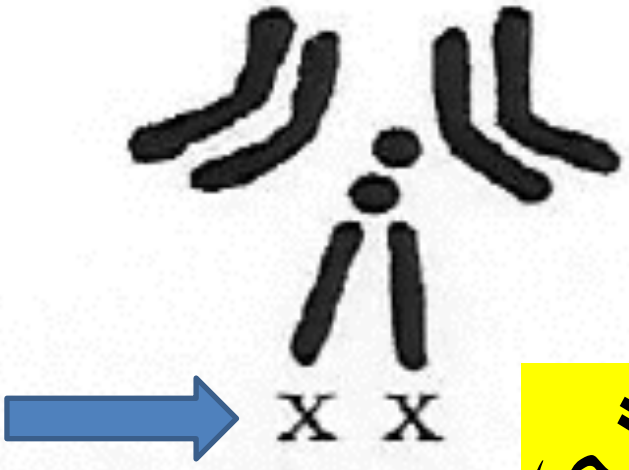
لمورثة مرتبطة بالجنس:





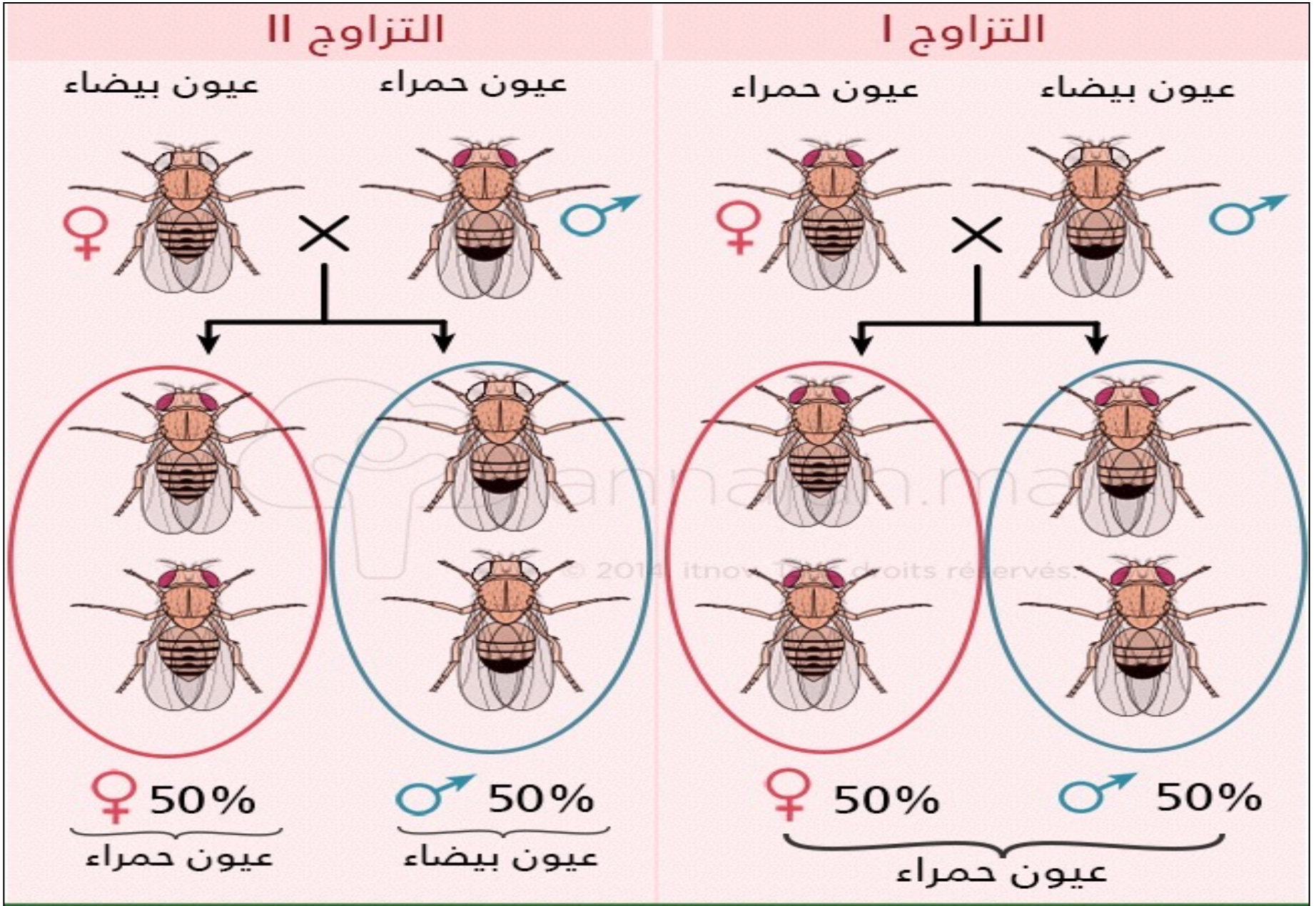
الذكر





الأنثى

1- تحليل النتائج التجريبية



الوثيقة 1: نتائج التزاوجات المنجزة عند ذبابة الخل فيما يخص انتقال لون العيون

يختلف الأبوان بصفة لون العيون:

نتكلم عن هجونة أحادية .

نلاحظ أن التزاوج I أعطى نتائج مطابقة للقانون الأول لماندل لأن الجيل F1 متجانس بعيون حمراء :

يتعلق الأمر بحالة السيادة التامة.

-الحليل المسؤول عن عيون حمراء سائد W+

الحليل المسؤول عن عيون بيضاء متنحي W-

في التزاوج II أو التزاوج العكسي لم يتحقق القانون الأول لماندل لأن الجيل F1 غير متجانس . كما أن صفة لون العيون بيضاء انتقلت من الأم الى الذكور و صفة لون العيون حمراء انتقلت من الأب الى الإناث .

استنتاج:

صفة لون العيون مرتبطة بالجنس أي أن الحليل المتحكم في الصفة "لون العيون" محمول على صبغي جنسي و بما أن هذه الصفة عيون حمراء و عيون بيضاء توجد عند

الأنثى

حليل 1 ←

← حليل 2

مورثة A

صبغيات جنسية XX

الذكر

حليل أ ←

مورثة B

صبغيات جنسية XY

النمط الوراثي للأبوين:

- الإناث بعيون حمراء $X^{W+}X^{W+}$
- الإناث بعيون بيضاء $X^{W+}X^{W-}$
- الذكور بعيون حمراء $X^{W+}Y$
- الذكور بعيون بيضاء $X^{W-}Y$

2- التفسير الصبغي

الأبوين : ذبابة بعيون حمراء × ذباب بعيون بيضاء

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

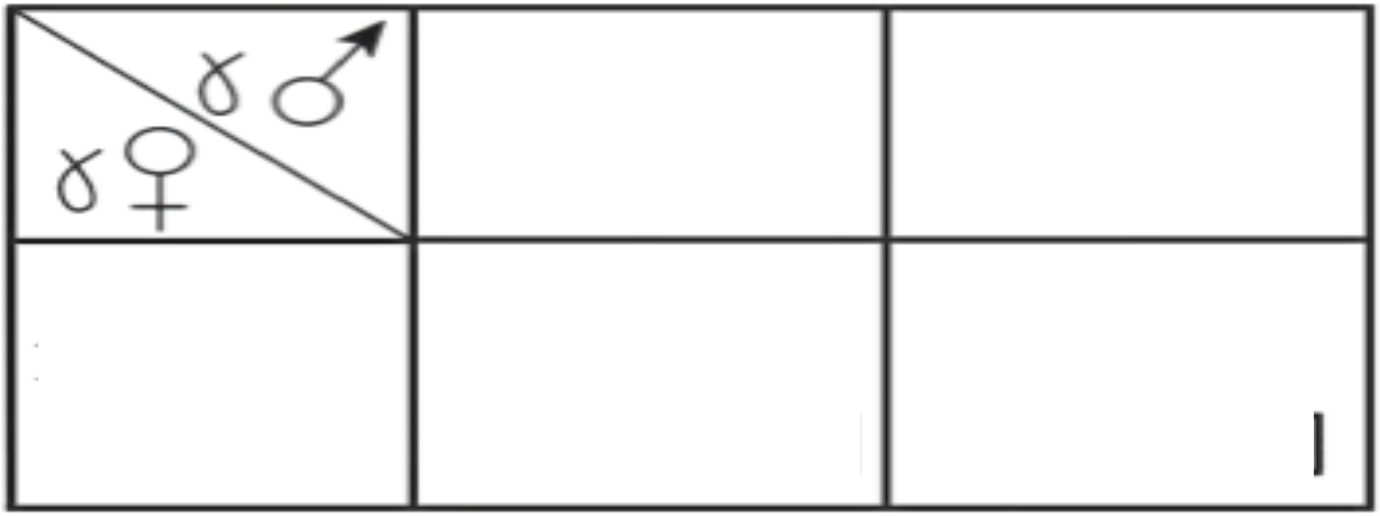
الأبوين : ذبابة بعيون بيضاء × ذباب بعيون حمراء

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :



ملخص الهجونة الأحادية

الهجونة الأحادية و مورثة غير مرتبطة بالجنس

حالة السيادة التامة:

-الجيل F1 متجانس و له صفة أحد الأبوين

-الجيل F2 (F1xF1) بنسب 25% -75%

- حالة مورثة مميتة عند تشابه الإقتران

-الجيل F2 (F1xF1) بنسب 33% -67%

و هذه النتيجة تعتبر استثناء لحالة السيادة التامة

الهجونة الأحادية

(مورثة غير مرتبطة بالجنس)

حالة السيادة المشتركة أو تساوي السيادة:

-الجيل F1 متجانس و له صفة جديدة وسيطة بين صفتي الأبوين .

-الجيل F2 (F1xF1) بنسب :

50% -25%-25%

الهجونة الأحادية و مورثة مرتبطة بالجنس

حالة السيادة التامة:

-التزاوج الأول : (الأبوان P1وP2من سلالة نقية)

الجيل F1 متجانس و له صفة أحد الأبوين

التزاوج الثاني (التزاوج العكسي):

الجيل F1 غيرمتجانس(لم يتحقق القانونI لماندل)

صفة P1 الذكر تنتقل الى الإناث.

صفة P2 الأنثى تنتقل الى الذكور.

III- انتقال زوجين من الحليلات : الهجونة الثنائية

1- حالة مورثتين مستقلتين

أ- تحليل النتائج

أنجز Mendel تجارب التهجين التالية على نبات الجلبانة

التزاوج الاول : زاوج Mendel سلالتين نقيتين من نبات الجلبانة تختلفان فيما بينهما بصفتين :

- شكل البذرة : أملس Lisse أو متجعد Ridé
- لون البذرة : أصفر Jaune أو أخضر Vert

أعطى هذا التزاوج جيلا أولا F_1 مكـــونا من بـذور متجانسة كلها ملساء الشكل وصفراء اللون.

P_2

P_1

الابوين

بذور خضراء متجعدة

بذور صفراء ملساء

الجيل F 1

100% بذور صفراء ملساء

يختلف الأبوان بصفتي لون البذور و شكل البذور: نتكلم عن هجونة ثنائية.

الأبوان من سلالة نقية.

الجيل F1 متجانس و هجين:

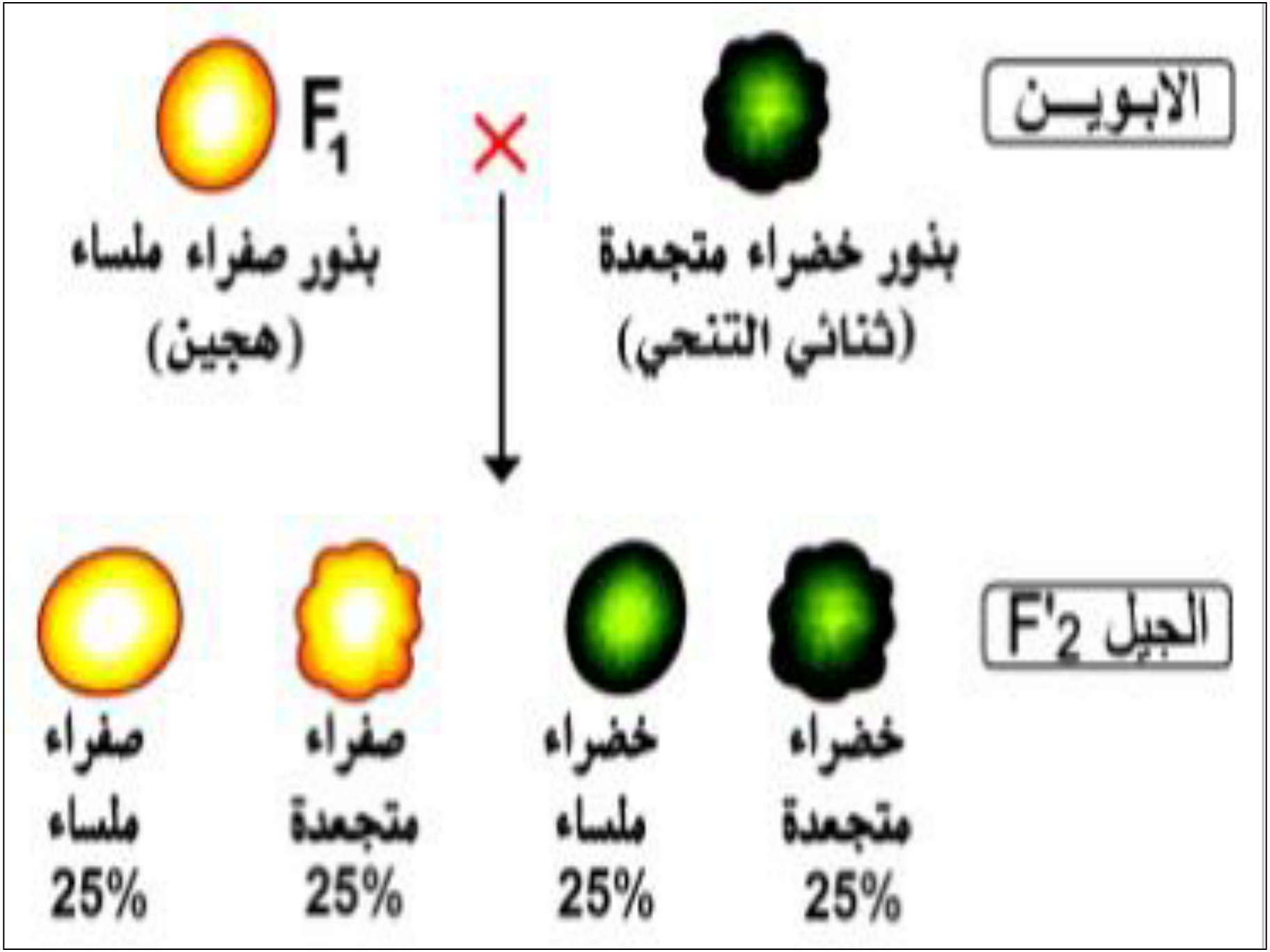
تحقق إذن القانون الأول لماندل.

الحليلان المتحكمان في اللون أصفر و الشكل أملس سائدين و نرمز لهما على التوالي ب J و L .

الحليلان المتحكمان في اللون أخضر و الشكل متجعد متنحيين و نرمز لهما على التوالي ب v و r .

التزاوج الثاني : لمعرفة المورثتين المدروستين مستقلتين أم مرتبطتين أُجري تزاوج راجع أي تزاوج بين فرد هجين من F_1 وفرد **ثنائي التنحي** بالنسبة للصفتين المدروستين **(سلالة نقية)** .

أعطى هذا التزاوج الجيل F'_2 .


الابوين
بذور خضراء متجعدة
(ثنائي التنحي)
×
F1
بذور صفراء ملساء
(هجين)
الجيل F'2
خضراء
متجعدة
25%
خضراء
ملساء
25%
صفراء
متجعدة
25%
صفراء
ملساء
25%

التزاوج الثاني يسمى: تزاوج راجع لكونه تم بين فرد من F1 هجين و أب ثنائي التنحي .

أعطى هذا التزاوج 4 مظاهر خارجية بنسب متساوية 25%

- 25% -25%-25% .

تدل نتيجة التزاوج الراجع على أن أفراد F1 ينتجون 4 أنواع من الأمشاج بنسب متساوية 25%-25%-25%-25% و بالتالي فالمورثتين المدروستين (شكل البذور و لون البذور) مستقلتين أي محمولتين على صبغيين مختلفين .

تكتب المظاهر الخارجية لأفراد F2

بذورصفراء-ملساء :مظهر أبوي [L,J]

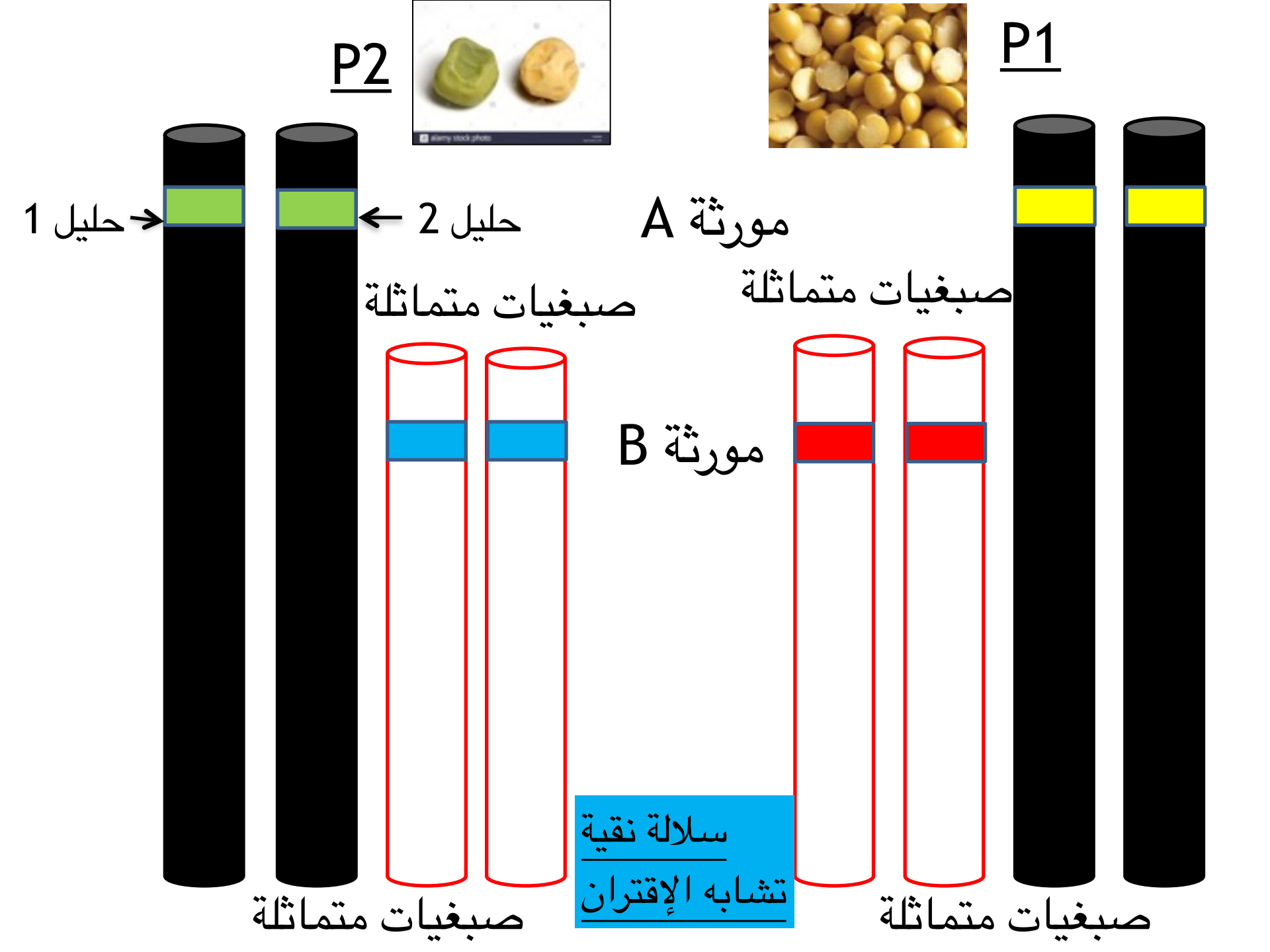
بذورخضراء-متجعدة :مظهر أبوي [r,v]

50% من المظاهر الأبوية

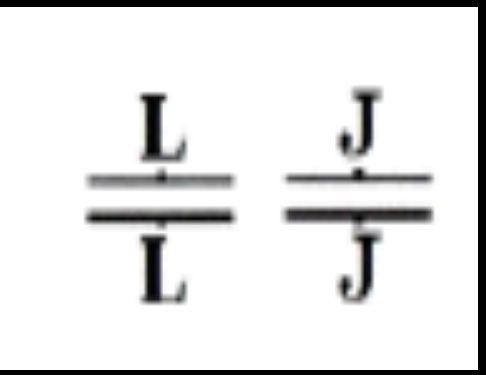
بذورملساء-خضراء:مظهر جديد التركيب [L,v]

بذورصفراء-متجعدة: مظهر جديد [r,J]

التركيب

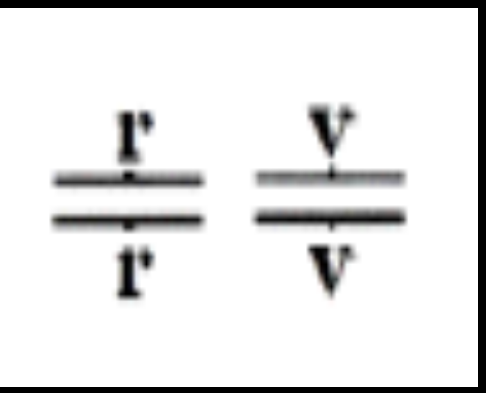

P2
P1
حليل 1
حليل 2
مورثة A
صبغيات متماثلة
صبغيات متماثلة
مورثة B
سلالة نقية
تشابه الإقتران
صبغيات متماثلة
صبغيات متماثلة

تكتب الأنماط الوراثية كالتالي:



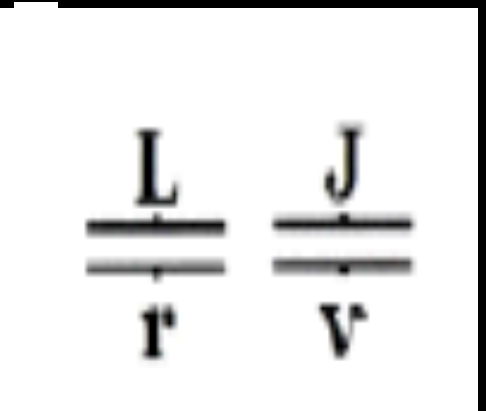
بذور صفراء- ملساء P1

(سلالة نقية)



بذور خضراء-متجعدة P2

(سلالة نقية)

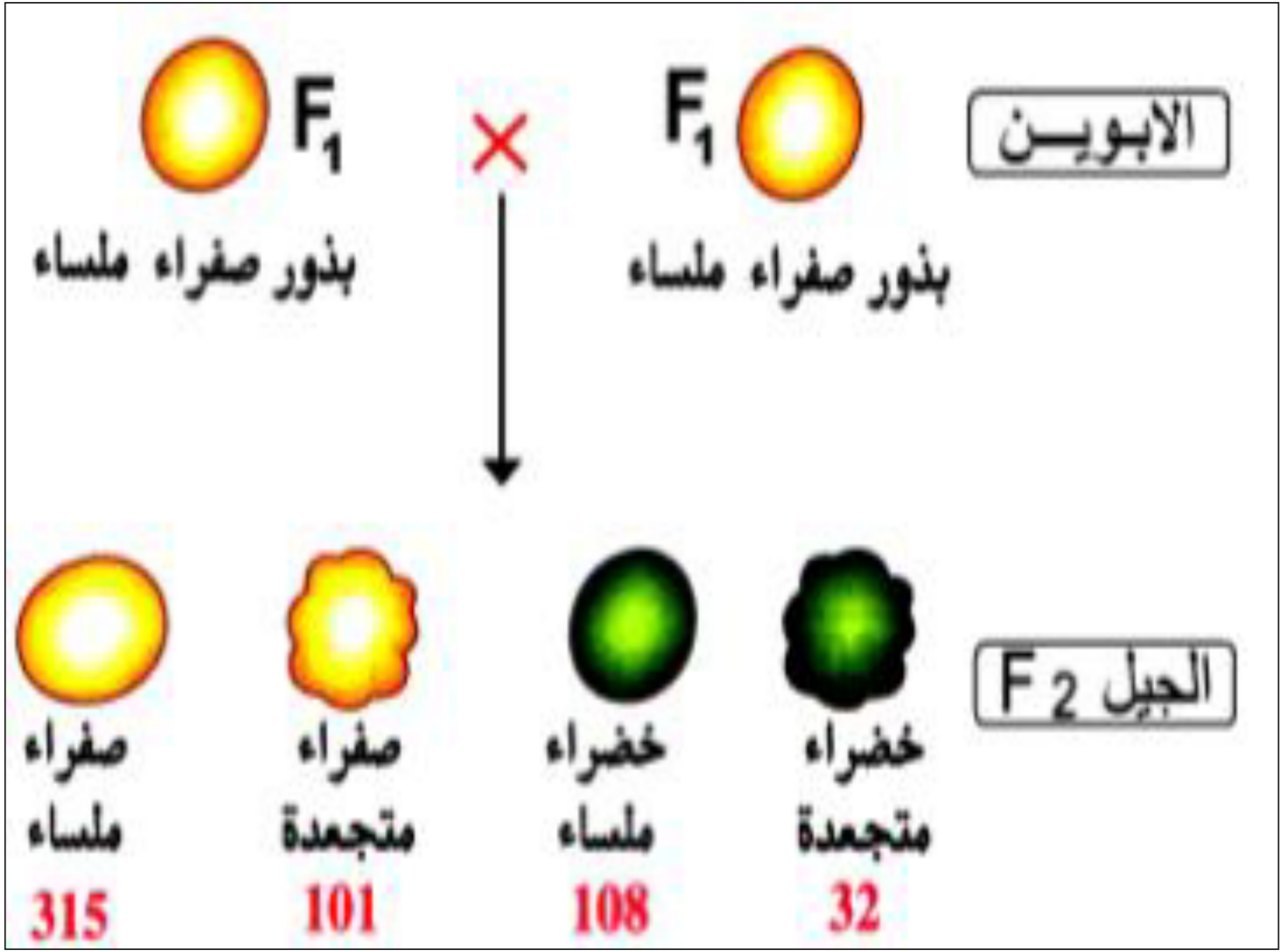


بذور صفراء- ملساء F1

(سلالة هجينة)

التزاوج الثالث : بعد زرْع بذور الجيل F_1 وترك أزهارها تتلقح ذاتيا، حصل Mendel على جيل ثان F_2 تتوزع بذوره كالتالي:

- 315 بذرة ملساء وصفراء.
- 108 بذرة ملساء وخضراء.
- 101 بذرة متجعدة وصفراء.
- 32 بذرة متجعدة وخضراء.


الابوين
F1
بذور صفراء ملساء
×
F1
بذور صفراء ملساء
الجيل F 2
خضراء متجعدة
32
خضراء ملساء
108
صفراء متجعدة
101
صفراء ملساء
315

التزاوج الثالث أعطى جيلا F2 يضم

- مظهر أبوي [L,J] 56%
- مظهر أبوي [r,v] 6%
- مظهر جديد التركيب [L,v] 19%
- مظهر جديد التركيب [r,J] 19%

تؤكد هذه النتائج أن المورثتين مستقلتين

ب- التفسير الصبغي

التزاوج الأول

الأبوين : P_1 X P_2

المظهر الخارجي:

النمط الوراثي :

الأمشاج :

الجيل F_1 :

J , L : حليل سائد

r , v : حليل متنحي

شبكة التزاوج
الراجعF1xP2

مورثتين مستقلتين

	25%	25%	25%	25%
100%	25% [L, J]	25% [L, v]	25% [r, J]	25% [r, v]

المظاهرالجديدة تساوي 50%

لمظاهرالأبوية تساوي 50%

التزاوج الثالث

الأبوين : F_1 F_1

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

♀ / ♂				

شبكة التزاوج أعطت جيلا F2 يضم:

9/16 [L,J] 56 أي%

1/16 [r,v] أي 6%

3/16 [L,v] أي 19%

3/16 [r,J] أي 19%

نلاحظ أن هناك تطابق بين النتائج النظرية و النتائج التجريبية:تحقق القانونIII لماندل

القانون الثاني لماندل :(قانون نقاوة الأمشاج)

لايمكن تفسير النسب المئاوية لمختلف المظاهر الخارجية المحصلة في الجيل F2 إلا بافتراق الحليلان أثناء تشكل الأمشاج ولا يحتوي كل مشيج إلا على أحد الحليلين المحددين للصفتين المتعارضتين فهو إذن نقي .

القانون الثالث لماندل:

(قانون استقلالية أزواج الحليلات)

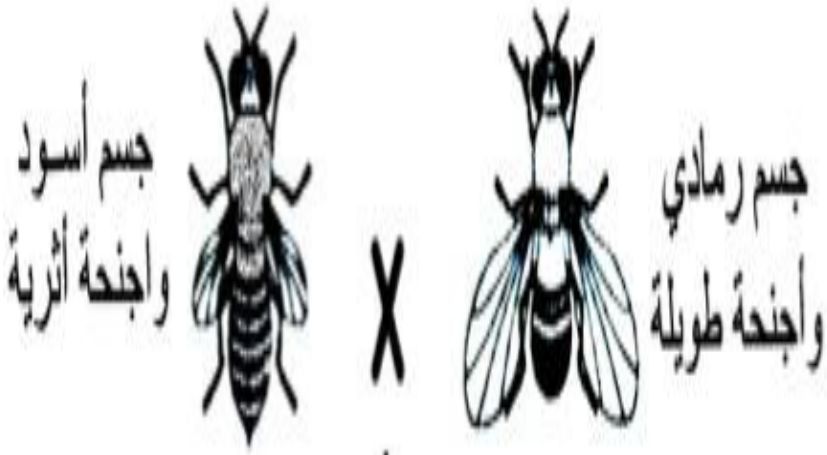
عند انتقال صفتين (الهجونة الثنائية) و أثناء تشكل الأمشاج تفترق أزواج الحليلات إفتراقا مستقلا خلال الطور الإنفصالي I .

2- حالة مورثتين مرتبطتين

أ- تحليل النتائج

التزاوج الأول :

تزاوج بين سلالتين من ذبابة الخل: سلالة متوحشة تتميز بلون رمادي b^+ وأجنحة طويلة v^+ وسلالة طافرة ذات لون أسود b^- وأجنحة أثرية v^- (vestigiales)، أعطى جيلا F_1 مكونا من ذباب ذو مظهر خارجي متوحش.



الجيل F_1 :

التزاوج الأول: يختلف الأبوان بصفتي لون الجسم وشكل الأجنحة : هجونة ثنائية.

الجيل F1 متجانس : تحقق القانون الأول لماندل و الآباء من سلالة نقية .

مظهر F1 يشبه أحد الأبوين: جسم رمادي-أجنحة طويلة نتكلم عن حالة السيادة التامة :

سيادة الحليلان المتحكمان في اللون رمادي و أجنحة طويلة و نرمز لهما ب b+ و v+

تنحي الحليلان المتحكمان في اللون أسود و أجنحة أثرية و نرمز لهما ب b- و v-

التزاوج الثاني :

تزاوج بين F_1 وسلالة طافرة ذات لون أسود وأجنحة أثرية

جسم رمادي
وأجنحة طويلة

X

جسم أسـود
واجنحة أثرية

هجين F_1

ثنائي التنحي

F_2 :

494 فرد
جسم رمادي
وأجنحة طويلة

502 فرد
جسم أسـود
واجنحة أثرية

التزاوج الثاني: تزاوج راجع بين فرد من F1 هجين و أب ثنائي التنحي و أعطى جيلا F2 بمظاهر خارجية 100% أبوية. بينما تنعدم تماما المظاهر الخارجية جديدة التركيب.

لم يحدث إذن الإفتراق المستقل لحليلي المورثتين حيث ظل الحليل «جسم رمادي» مرتبطا بالحليل «أجنحة طويلة»والحليل «جسم أسود» مرتبط بالحليل «أجنحة أثرية».وأفراد F1 ينتجون نوعين من الأمشاج فقط بنسبة 50%-50% .

تفسير:

لايمكن تفسير هذه النتيجة إلا بكون مورثة «لون الجسم» و مورثة «شكل الأجنحة» محمولتان على نفس الصبغي أي **مورثتان مرتبطتان إرتباطا مطلقا**. هنا نقول أن القانون الثالث لماندل لم يتحقق .

P2

P1

حليل 1

حليل 2

مورثة A

سلالة نقية

تشابه الإقتران

سلالة نقية

تشابه الإقتران

حليل أ

حليل ب

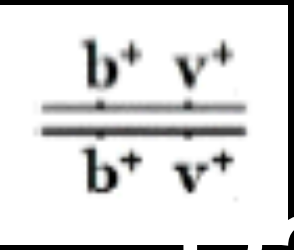
مورثة B

صبغيات متماثلة

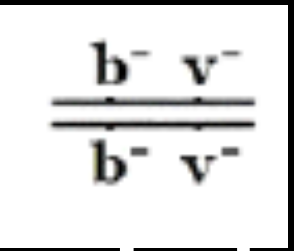
صبغيات متماثلة

الأنماط الوراثية :

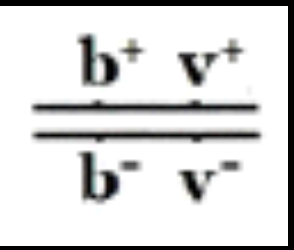
و من [b+ v+] ذو مظهر خارجي P1
سلالة نقية نمطه الوراثي هو



و من [b- v-] ذو مظهر خارجي P2
سلالة نقية نمطه الوراثي هو



و من [b+ v+] ذو مظهر خارجي F1
سلالة هجينة نمطه الوراثي هو



التزاوج الثالث :

تزاوج بين أنثى من F_1 و ذكر من سلالة طافرة ذات لون أسود وأجنحة أثرية

جسم رمادي
وأجنحة طويلة

هجينة F1

X

جسم أسود
واجنحة أثرية

ثنائي التنحي

F'_2 :

415 فرد
جسم رمادي
وأجنحة طويلة

400 فرد
جسم أسود
واجنحة أثرية

90 فرد
جسم أسود
وأجنحة طويلة

85 فرد
جسم رمادي
وأجنحة أثرية

التزاوج الثالث و هو التزاوج الراجع الثاني و أعطى جيلا F’2 يتشكل من :

-مظهريين أبويين بنسب مرتفعة , أكثر من 50%:

40,4% [b-v-] 41,9 و% [b+v+]

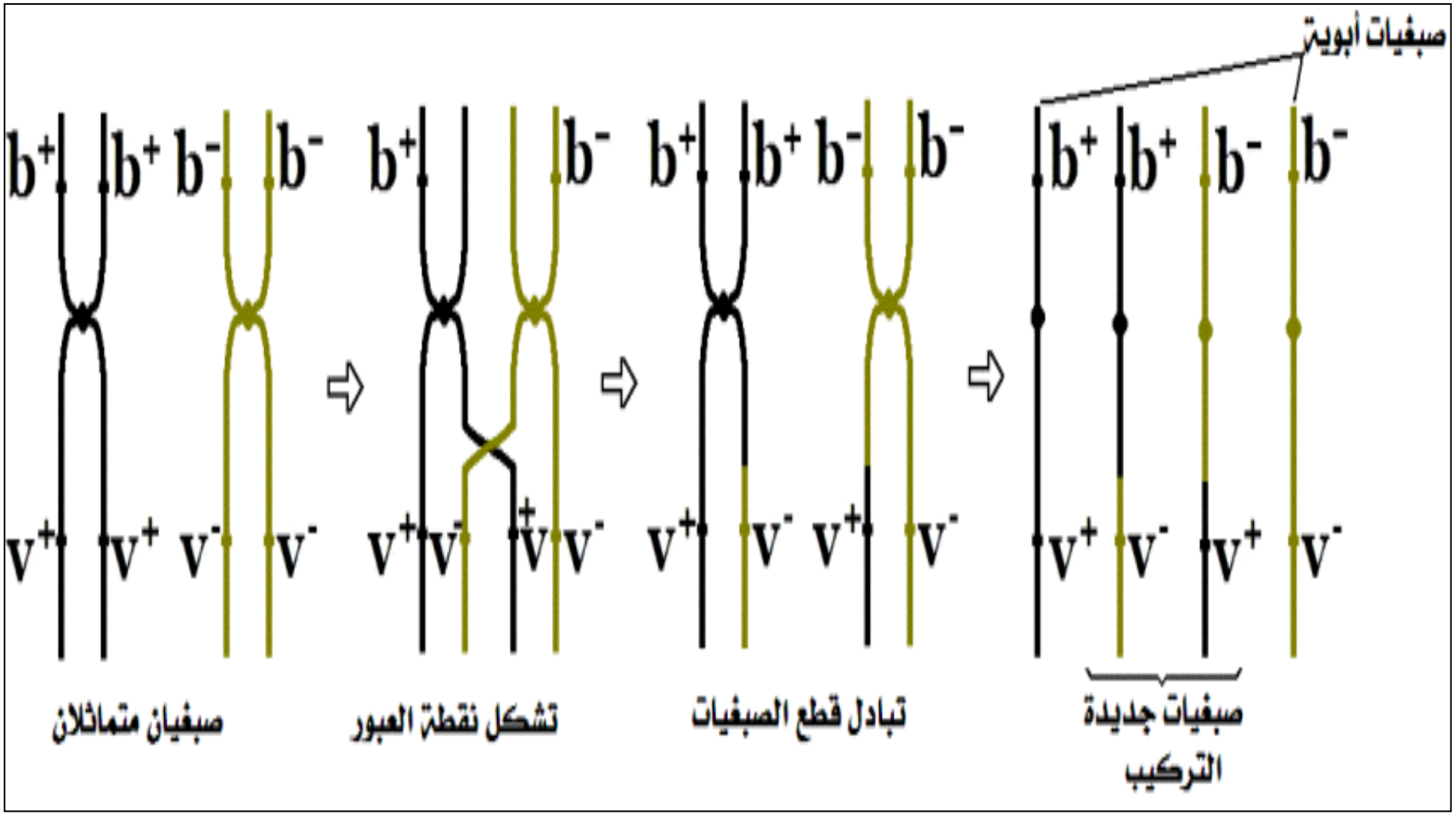
مظهريين جديدي التركيب بنسب ضعيفة, أقل من 50%:

9% [b+v-] و8,5% [b-v+]

استنتاج:

هذه النتيجة لاتتطابق مع القانون الثالث لماندل و نفسر ظهور المظاهر الجديدة التركيب بحدوث ظاهرة العبور أثناء الطور التمهيدي I نقول أن المورثتين مرتبطتين إرتباطا غير مطلق .

- ظاهرة العبور الصبغي بين المورثتين b و v -



ملاحظة : نسبة الأفراد جديدة التركيب تساوي نسبة الأمشاج جديدة التركيب

ب- التفسير الصبغي

التزاوج الأول

الأبوين : P_1 X P_2

المظهر الخارجي:

النمط الوراثي :

الأمشاج :

الجيل F_1 :

b^+, v^+: حليل سائد

b^-, v^-: حليل متنحي

التزاوج الثاني

الأبوين : F_1 X P_2

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

الأبوين : F_1 X P_2

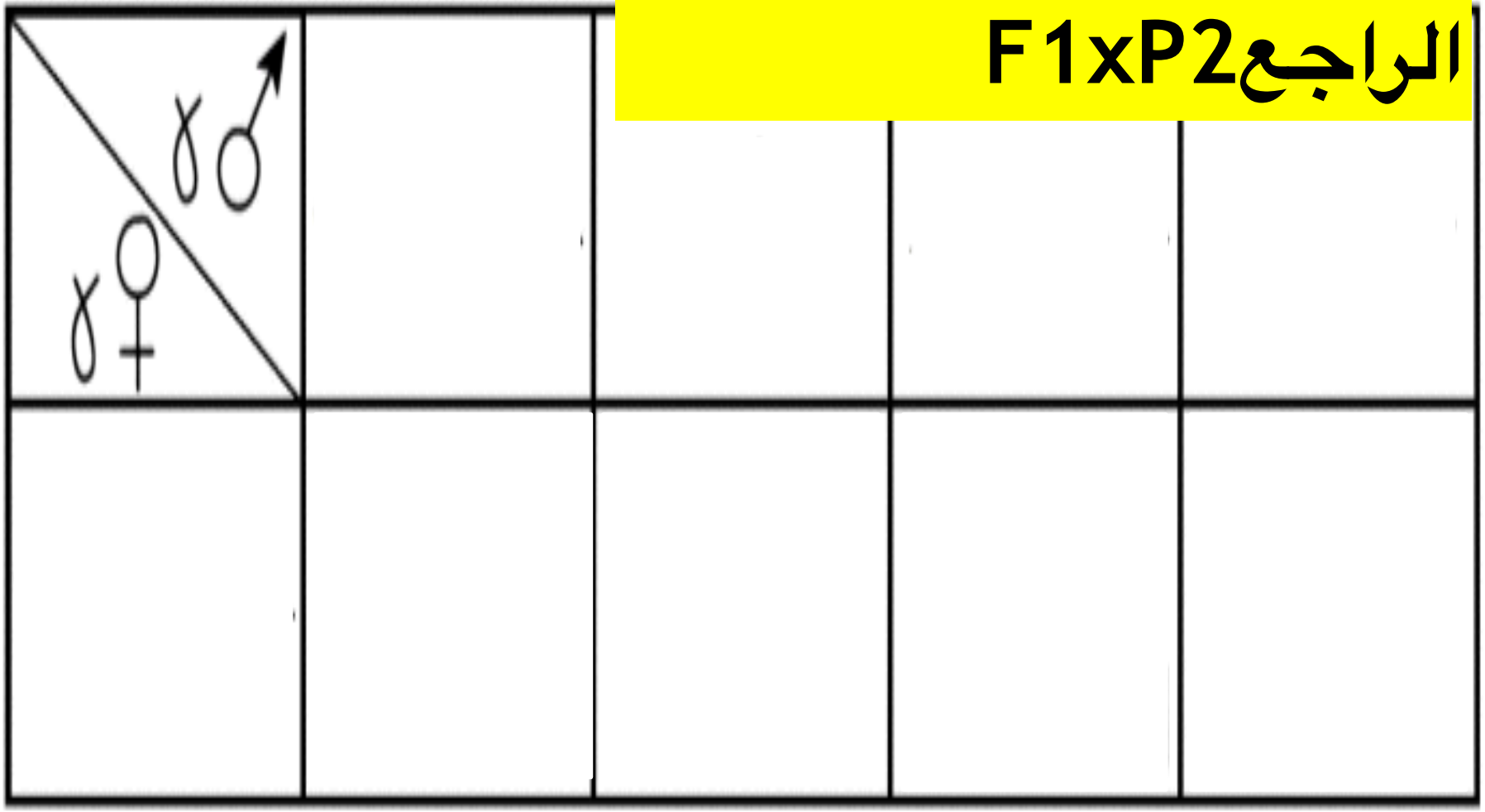
المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج
الراجعF1xP2

مورثتين مرتبطتين



المظاهرالجديدة أقل من 50%

لمظاهرالأبوية أكثرمن 50%

النتائج النظرية تتطابق مع النتائج التجريبية سواء بالنسبة للتزاوج الراجع الأول أو التزاوج الراجع الثاني . إذن المورثتين (لون الجسم و شكل الأجنحة) مرتبطتين.

ملخص الهجونة الثنائية

الهجونة الثنائية

حالة مورثتين مستقلتين:

- يعطي النسب المئاوية التالية: F1xF1
- 56% أبوية سائدة
- 6% أبوية متنحية
- 19% جديدة التركيب
- 19% جديدة التركيب

الهجونة الثنائية

حالة مورثتين مستقلتين:

- (أب ثنائي التنحي) ويسمى تزاوجا راجعا P2xF1
ويعطي النسب المئاوية التالية:

- 25% أبوية
- 25% أبوية
- أبوية 50% =
- 25% جديدة التركيب
- 25% جديدة التركيب -
- جديدة التركيب 50% =

الهجونة الثنائية

حالة مورثتين مرتبطتين ارتباطا مطلقا:

- يعطي النسب المئاوية التالية: F1xF1
- 75% أبوية سائدة
- 25% أبوية متنحية

الهجونة الثنائية

حالة مورثتين مرتبطتين بدون عبور:

- (أب ثنائي التنحي) وهو تزاوج راجع ويعطي P2xF1
النسب المئاوية التالية:

- أبوية100%
- 50% أبوية سائدة
- 50% أبوية متنحية

الهجونة الثنائية

حالة مورثتين مرتبطتين مع حدوث العبور:

- P2xF1 يعطي (أب ثنائي التنحي) و هو تزاوج راجع النسب المئاوية التالية:

أبوية { أكثر من 50%

جديدة التركيب { أقل من 50%

ج- الخريطة العاملية

الخريطة العاملية هي تمثيل لتموضع المورثات المرتبطة على مستوى الصبغيات.

يتم تحديد موقع المورثات بحساب المسافة الفاصلة بين كل مورثتين و ذلك بالإعتماد على العلاقة التالية :

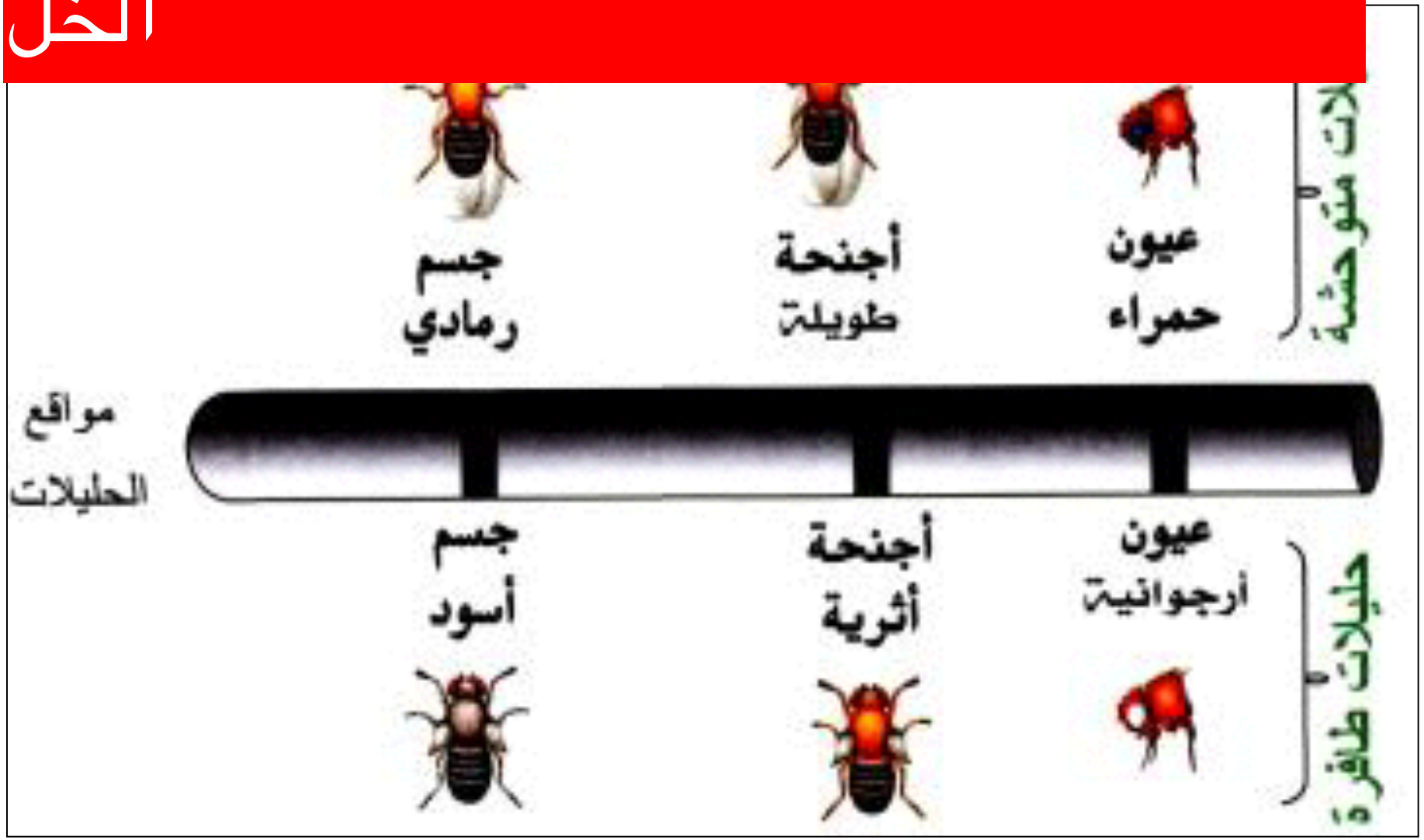
$$d(G1-G2) = \frac{\text{عدد الافراد جديدة التركيب}}{\text{مجموع الأفراد}} \times 100$$

$d(G1-G2)$: المسافة بين المورثتين G1 و G2

تم تحديد وحدة قياس المسافة ب CMg

حيث أن 1% من التركيبات الجديدة =1CMg

خريطة عاملية مبسطة للصبغي 2 عند ذبابة الخل



الهجونة الأحادية

			المعطيات	النتائج الاحصائية
حالة الوراثة غير المرتبطة بالصبغيات الجنسية	حالة السيادة التامة		تزاوج أبوين من سلالتين نقيتين	P x P ⟵ جيل F_1 أفراده متجانسون وهجناء ولهم صفة احد الأبوين (الصفة السائدة) "القانون الأول لمانـدل"
			تزاوج أفراد الجيل F_1 الهجناء فيما بينهم	F_1 x F_1 ⟵ جيل F_2 أفراده غير متجانسين ويتكون من : ● 75% (3/4) ذات مظهر خارجي سائد ● 25% (1/4) ذات مظهر خارجي متنحي
			تزاوج إختباري بين فرد هجين من F_1 وفرد P متنحي.	F_1 x P ⟵ نحصل على جيل يتكون من 50% (1/2) من الأفراد لهم صفة سائدة و50% (1/2) من الأفراد لهم صفة متنحية.
			تزاوج أفراد الجيل F_1 الهجناء فيما بينهم في حالة مورثة مميتة.	F_1 x F_1 ⟵ جيل F_2 أفراده غير متجانسين : موت 1/4 من أفراد F_2 متشابهي الاقتران يحول النسب من 3/4 ، 1/4 إلى 2/3 ، 1/3 .
	حالة تساوي السيادة		تزاوج أبوين من سلالتين نقيتين	P x P ⟵ جيل F_1 جميع أفراد متجانسون وهجناء ويتميزون بمظهر خارجي وسيط (صفة جديدة).
			تزاوج أفراد الجيل F_1 الهجناء فيما بينهم	F_1 x F_1 ⟵ جيل F_2 يتكون أفراده من: ● 25% (1/4) ذات مظهر خارجي لأحد الأبوين ● 25% (1/4) ذات مظهر خارجي للأب الآخر ● 50% (1/2) ذات مظهر خارجي وسيط
حالة مورثة مرتبطة بالصبغيات الجنسية		الحالة الأولى	تزاوج ذكر A من سلالة نقية مع أنثى B من سلالة نقية	إذا أعطى خلفا غير متجانس (استثناء للقانون الأول لمانـدل) يختلف فيه الذكور عن الإناث فإن المورثة مرتبطة بالصبغيات الجنسية.
		الحالة الثانية	تزاوج عكسي أي بين أنثى ذات مظهر خارجي A وذكر ذو مظهر خارجي B	عندما يتم الحصول على نتيجة تختلف عن نتيجة التزاوج السابق (الحالة الأولى) فإن المورثة مرتبطة بالصبغيات الجنسية

الهجونة الثنائية

		المعطيات	النتائج الاحصائية
		تزاوج بين أبوين من سلالتين نقيتين	$P \times P$ ⟵ جيل F_1 جميع أفراده متجانســون وهجناء (القانون الأول لمانـدل) ويحملون الصفتين السائدتين.
حالة مورثتين مستقلتين		تزاوج بين أفراد الجيل F_1 فيما بينهم في حالة السيادة التامة للمورثتين.	$F_1 \times F_1$ ⟵ جيل F_2 يتكون أفراده من: • 9/16 مظاهر خارجية أبوية سائدة • 3/16 ، 3/16 مظاهر جديدة التركيب • 1/16 مظاهر خارجية أبوية ثنائية التنحي
		تزاوج إختباري بين تزاوج فرد هجين من F_1 وفرد P ثنائي التنحي	$P \times F_1$ ⟵ جيل غير متجانس مكون من 4 أصناف من المظاهر الخارجية بنسب متساوية : 25% 25% 25% 25% القانون الثالث لمانـدل: افتراق أزواج الحليلات بصفة مستقلة.
حالة مورثتين مرتبطتين	بدون حدوث العبور	تزاوج هجناء F_1 فيما بينهم	$F_1 \times F_1$ ⟵ جيل F_2 يتكون أفراده من: (استثناء للقانون الثالث لمانـدل) • 75% (3/4) مظاهر أبوية سائدة • 25% (1/4) مظاهر أبوية متنحية
		تزاوج إختباري بين تزاوج فرد هجين من F_1 وفرد P ثنائي التنحي	$P \times F_1$ ⟵ جيل يتوفر أفراده على مظهرين خارجيين فقط: • 50% (1/2) مظاهر أبوية سائدة • 50% (1/2) مظاهر أبوية متنحية
	حدوث العبور	تزاوج إختباري بين تزاوج فرد هجين من F_1 وفرد P ثنائي التنحي	$P \times F_1$ ⟵ جيل يتضمن 4 مظاهر خارجية : مظهرين أبويين بنسبة مرتفعة ومظهرين جديدي التركيب بنسبة ضعيفة.

الفصل 3: الوراثة البشرية

اختبار الكشف عن الأشخاص المصابين بالدلتونية

اختبار الكشف عن الأشخاص المصابين بالدلتونية

الجميع يرى الرقم 12

الأشخاص العاديون يرون 57
المصابون بالدلتونية يرون 35

الأشخاص العاديون يرون 5
المصابون بالدلتونية لا يرون شيئا

huntington

الكساح

- وسائل دراسة الوراثة البشرية

يمكن علم الوراثة البشرية من دراسة آليات انتقال الصفات الوراثية و من بينها الأمراض الوراثية التي يمكن أن تظهر عند الأطفال المنحدرين من آباء سليمين .إلا أن هذه الدراسة تواجه بعض الصعوبات منها :

-لايمكن إخضاع الإنسان لتزاوجات موجهة .

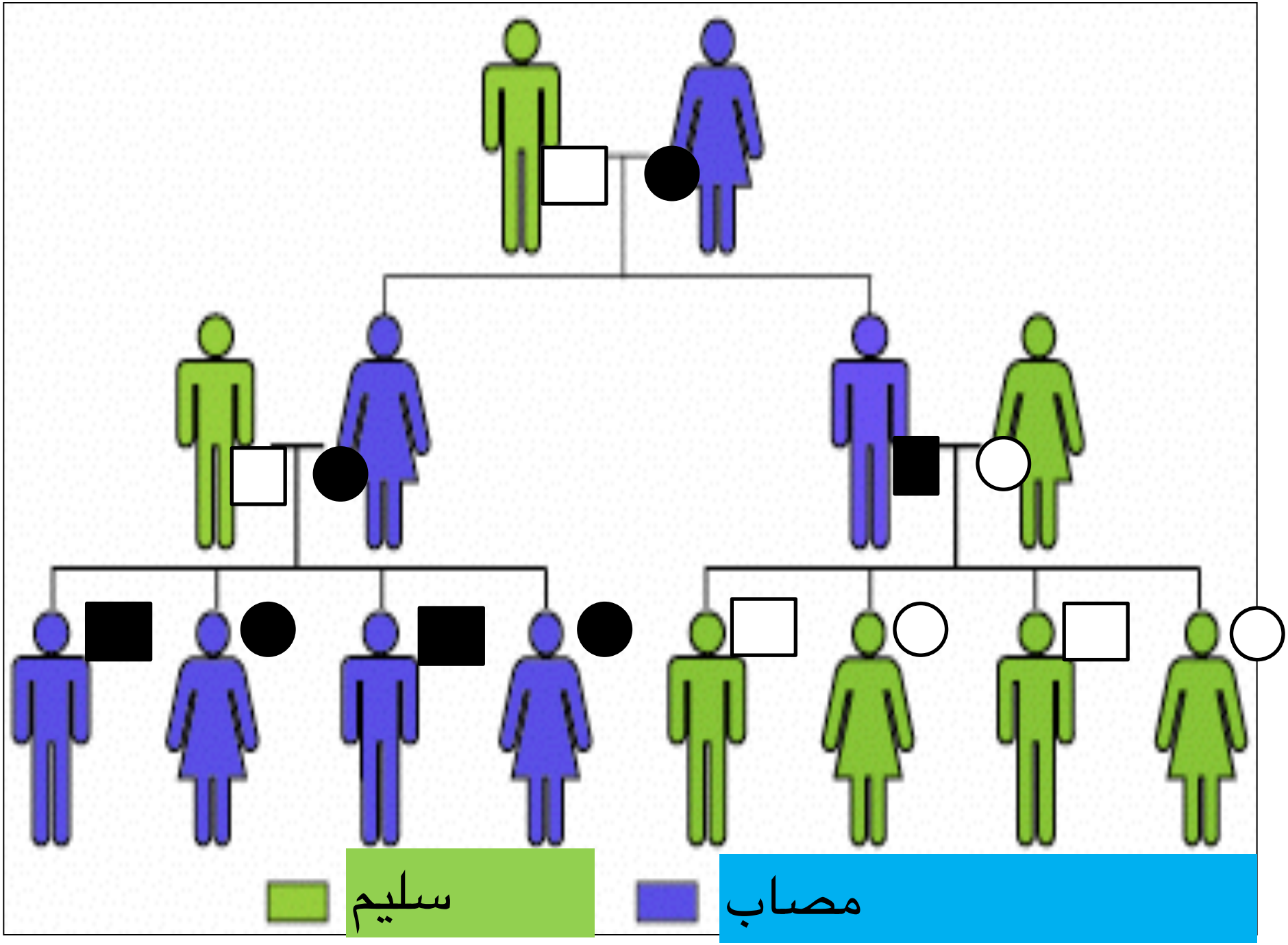
-لا يمكن تطبيق القوانين الإحصائية نظرا لقلة أفراد العائلة

-طول عمر الجيل البشري.

-طول فترة الحمل .

-العدد الكبير للصبغيات عند الإنسان (46 صبغي)

1- شجرة النسب


سليم
مصاب

الوثيقة 1: الرموز المستعملة لانجاز شجرة النسب

سليمون: رجل، امرأة

أفراد مصابون بالمرض المدروس

فرد ناقل للمرض

حميل

I , II , III = أرقام الأجيال

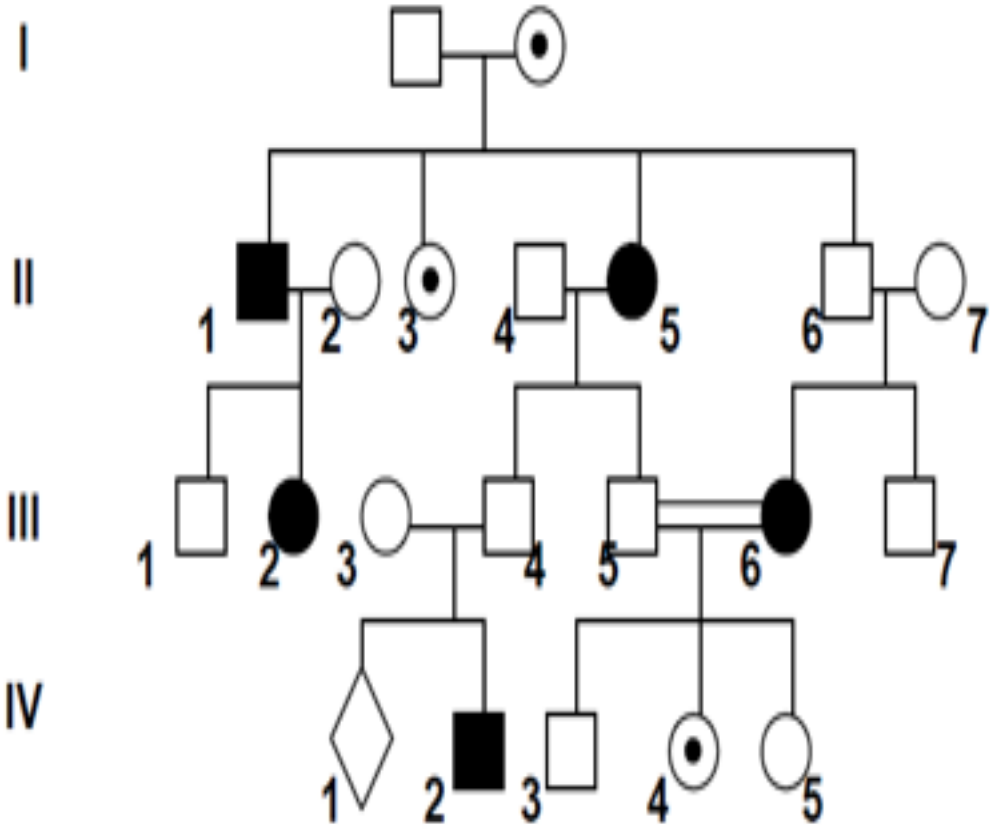
1 ، 2 ، 3 = أرقام الأفراد

زواج

زواج أقارب

توأم غير حقيقي

توأم حقيقي



شجرة نسب عائلة

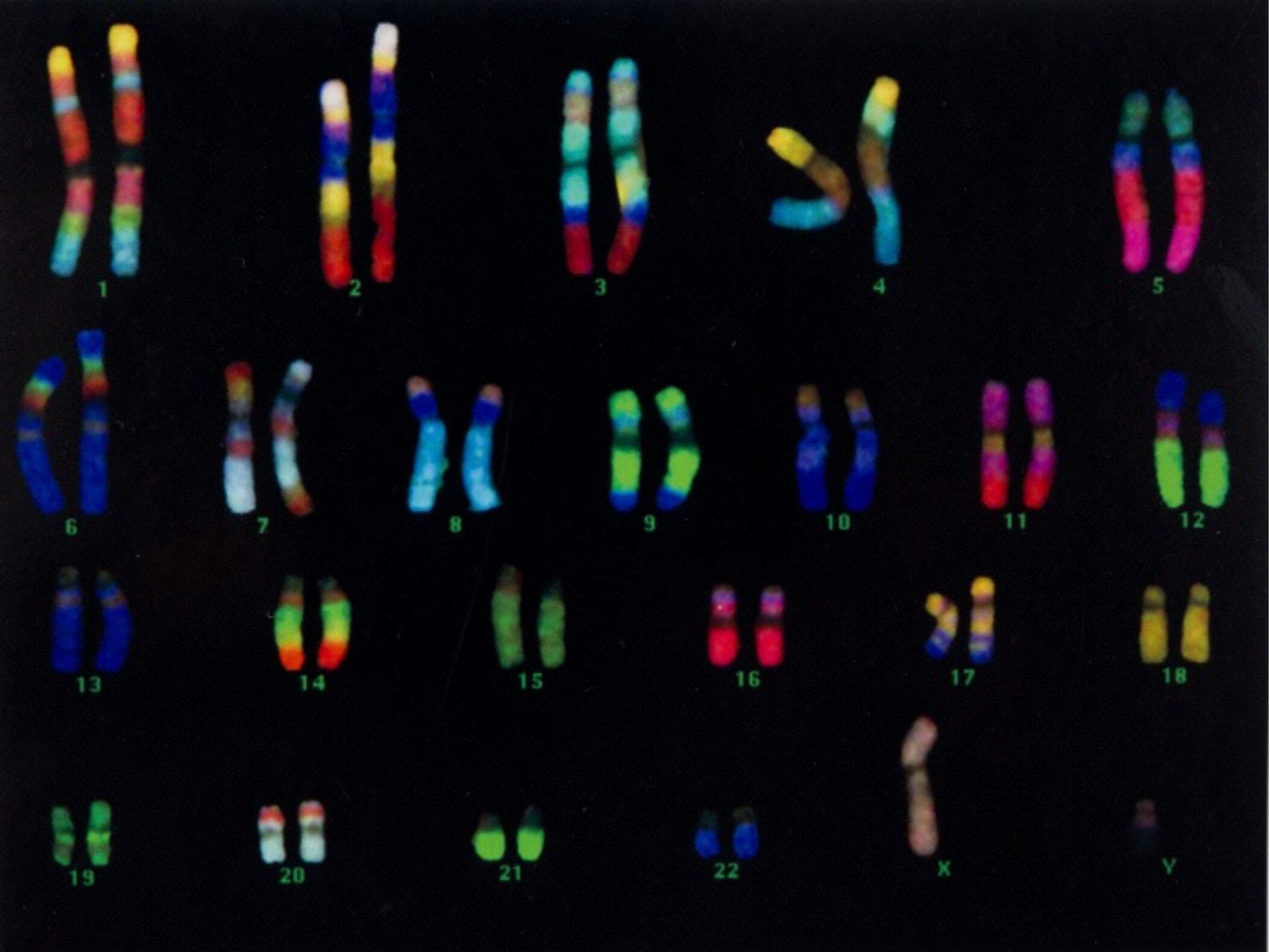
تعريف شجرة النسب:

رسم تخطيطي يمثل شجرة ذات تفرعات تبين علاقات نسب وصفة كل فرد من أفراد العائلة و انتقالها عبر الأجيال باستعمال رموز اصطلاحية.

أدوار شجرة النسب:

- تعرف الحليل السائد أو المتنحي
- تعرف نمط الصبغي الحامل للمورثة المسؤولة عن الصفة
- تحديد الأنماط الوراثية للأفراد
- حساب احتمال إصابة حميل

2- الخريطة الصبغية


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

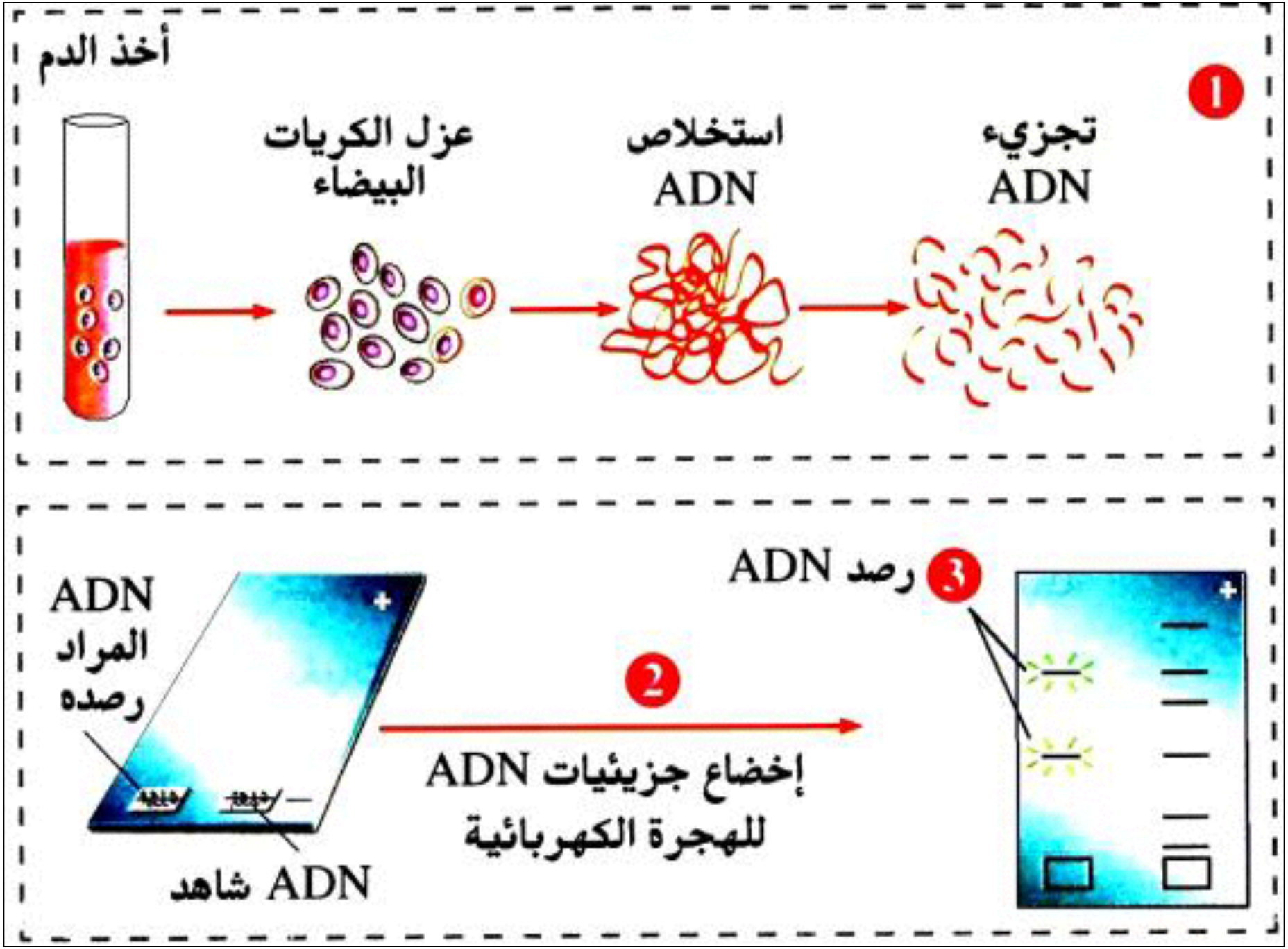
الخريطة الصبغية:

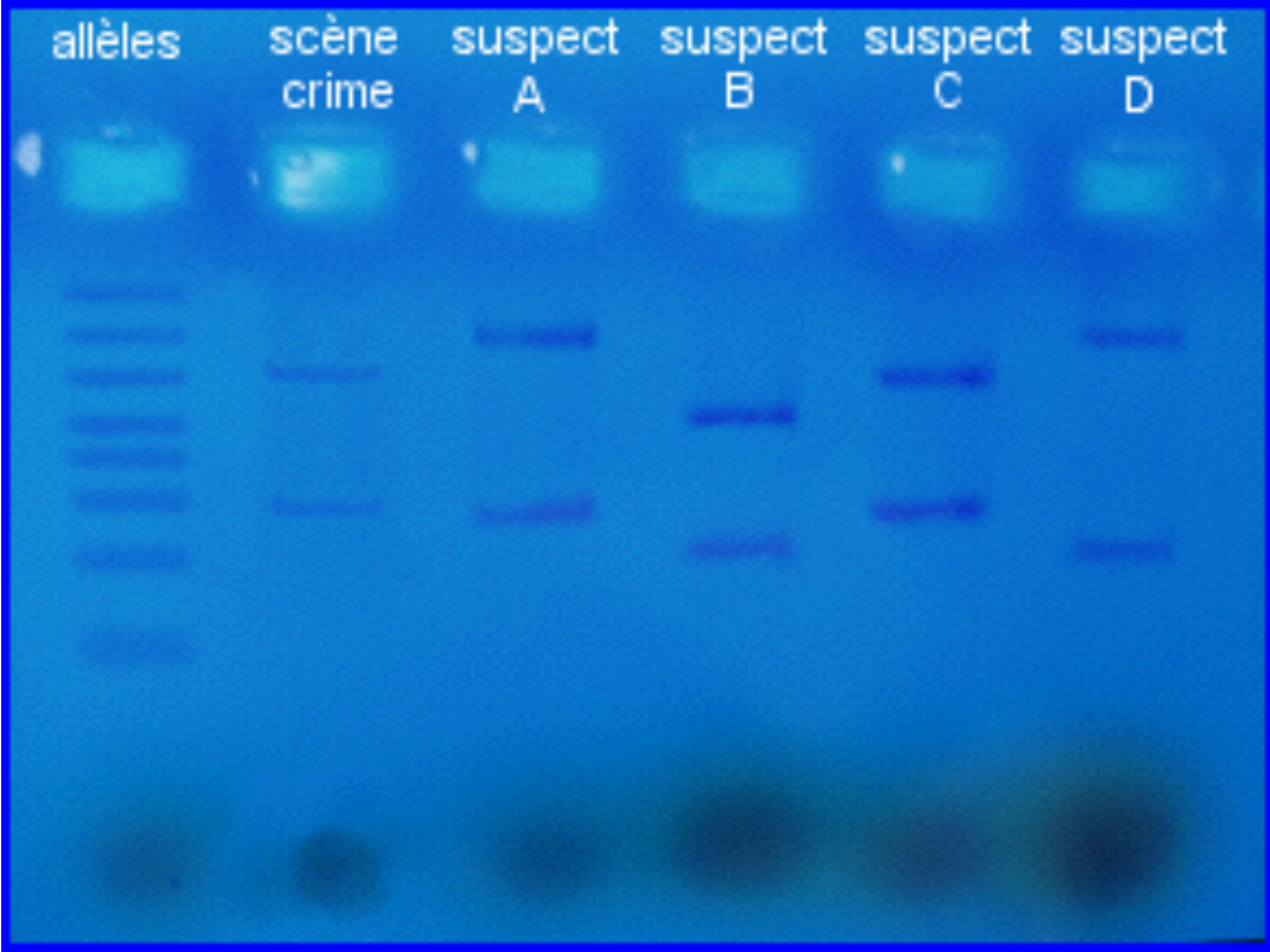
عبارة عن تمثيل مبسط لصبغيات خلية (2n)على شكل أزواج (الصبغيات المتماثلة) أو بشكل منفرد حسب القد , تموضع الأشرطة الملونة وتموضع الجزيئ المركزي.

دورالخريطة الصبغية:

يمكن تحليل الخريطة الصبغية من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي أي التشوهات المرتبطة بتغير عدد أو بنية الصبغيات .

3- البصمة الوراثية (تحليل ADN)


أخذ الدم
1
عزل الكريات البيضاء
استخلاص ADN
تجزيء ADN
ADN المراد رصده
ADN شاهد
2
إخضاع جزيئيات ADN للهجرة الكهربائية
3
رصد ADN


allèles
scène crime
suspect A
suspect B
suspect C
suspect D

-نعزل ADN من بعض خلايا الشخص و نعالجها بأنزيمات فصل نوعية ونضع خليط القطع المحصلة في حفرأنجزت في غراء يسمى Agarose.

-نخضع الغراء لمجال كهربائي و بما أن قطع ADN ذات شحنة سالبة فإنها تهاجر نحو القطب الموجب بسرعة تتناسب و قدها فتنتشر منفصلة بعضها عن بعض .

-نرصد متتالية معينة تنتمي للمورثة .

- إنتقال الأمراض الوراثيةII

غير المرتبطة بالجنس

1- دراسة انتقال المهق

-تحليل شجرة النسب: نفترض أن حليل المرض مرتبط بالجنس أي محمول على X أو Y:

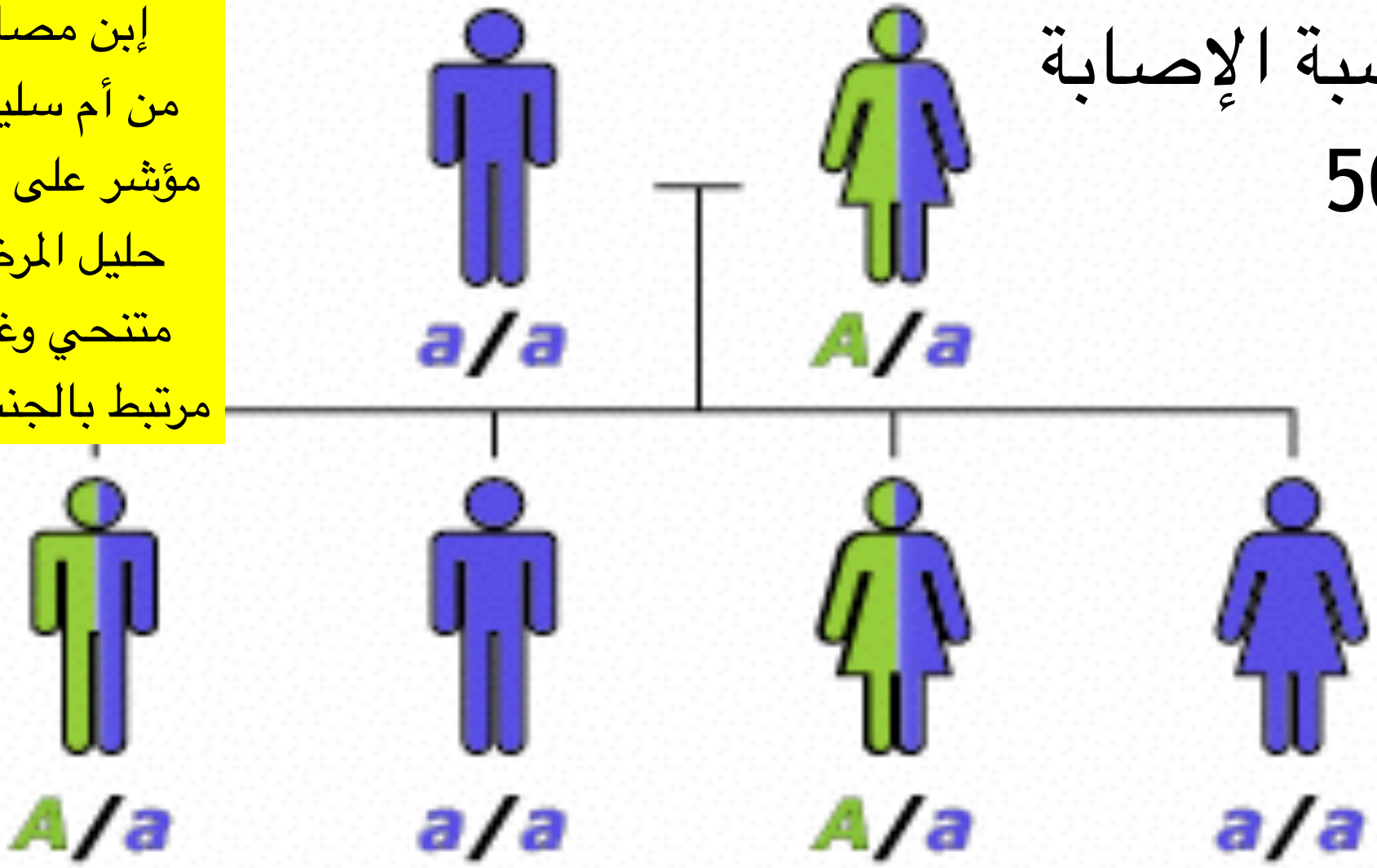
كي يكون محمولا على Y يجب أن يصاب كل الذكور دون الإناث.إذا لم يتحقق هذا الشرط ننتقل الى الصبغي X .

-كي يكون محمولا على X يجب أن تتطابق نتائج التزاوجات مع نتائج شجرة النسب مثلا بنت مصابة من أب مصاب أو إبن مصاب من أم مصابة أوناقلة .

- تناقض نتائج التزاوجات مع شجرة النسب دليل على أن حليل المرض غير مرتبط بالجنس .

إبن مصاب
من أم سليمة
مؤشر على أن
حليل المرض
متنحي وغير
مرتبط بالجنس

نسبة الإصابة
50%



متشابه الإقتران مريض

مختلف الإقتران سليم

ينتج المهق عند الإنسان عن طفرة تتمثل في عدم القدرة على تركيب صبغة الميلانين Mélanine من طرف خلايا الجلد والشعر والقزحية.

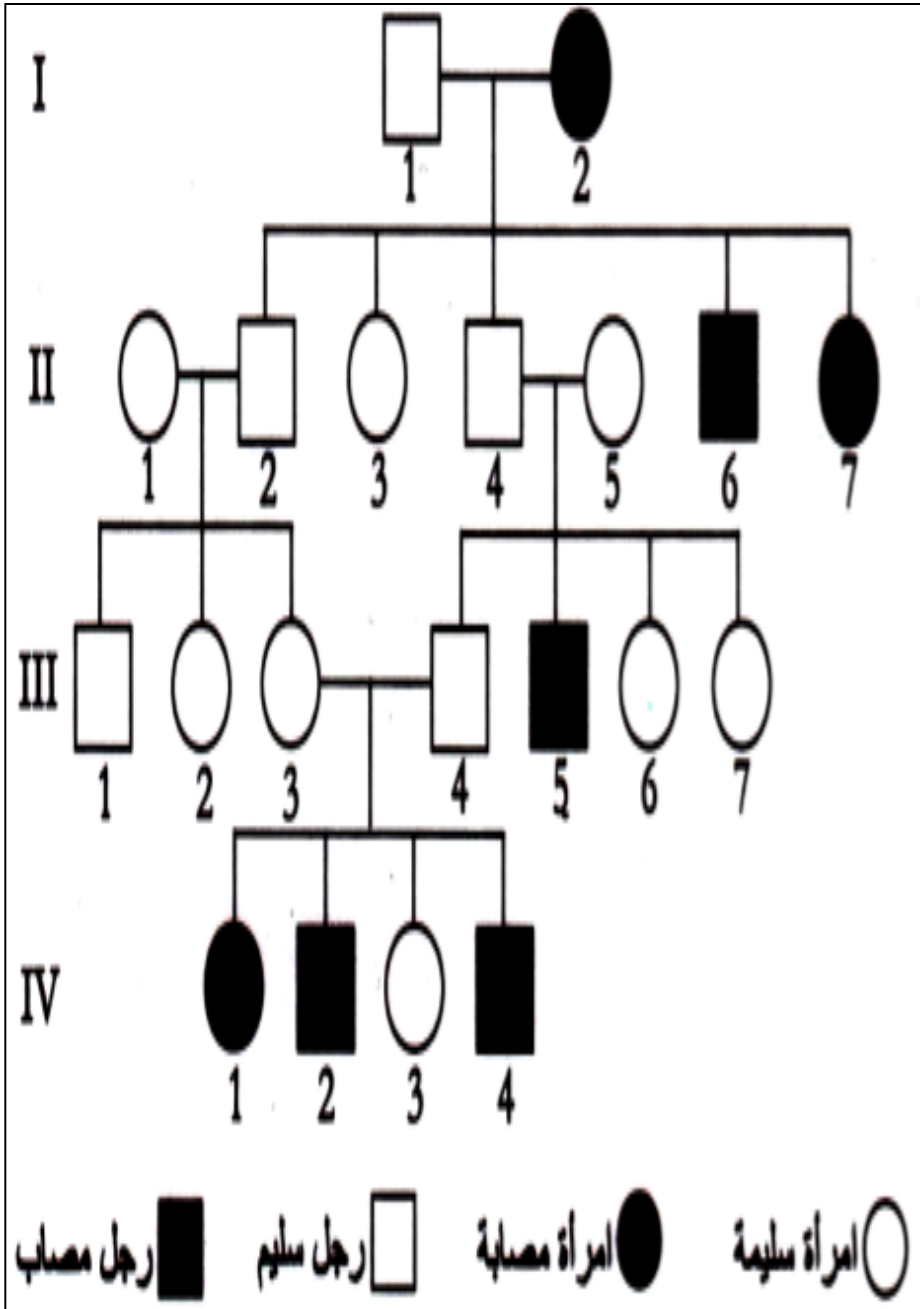
تمثل الوثيقة جانبه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالمهق.

1. حلل نتائج شجرة نسب هذه العائلة ؟
2. اعط الانماط الوراثية للأفراد: I_1 و I_2 و II_5 و II_6 و III_6 ؟

وذلك باستعمالك الرموز التالية:

A حليل سائد و a حليل متنحي

3. اذا اراد الابوان III_4 و III_3 زيادة مولود جديد حدد احتمال اصابة هذا المولود بالمرض ؟ ماذا تستنتج ؟



1- نلاحظ أن الفرد III5 مصاب و ينحدر من أبوين II4 و II5 سليمين :

إذن الحليل المسؤول عن المرض متنحي و نرمز له ب a . و الحليل العادي سائد و يرمز له ب A.

نلاحظ أن المرض يصيب الإناث فهو إذن غير مرتبط بالصبغي Y .

البنت II7 مصابة انحدرت من أب سليم I1 و أم مصابة مما يدل على أن المرض غير مرتبط بالصبغي X

التعليل :

لنفترض أن حليل المرض متنحي و مرتبط بالصبغي X:

الآباء I1 X I2

النمط الوراثي XAY x XaXa

الأمشاج Xa 100% x XA 50% Y 50%

	XA 50%	Y 50%
Xa	XAXa 50%	XaY 50%

أعطت شبكة التزاوج ذكورا مصابين وإناثا سليمات مما يتناقض مع شجرة النسب:الأنثى II7 مصابة من أب سليم

البنت II7 مصابة انحدرت من أب سليم I1 و أم مصابة I2. فإذا كان حليل المرض مرتبطا بالصبغي X ستكتب الأنماط الوراثية كالتالي:

- الأم I2 : XaXa
- الأب I1 : X_AY
- البنت II7 ستتلقى من الأب X_A و من الأم Xa و سيكون نمطها الوراثي X_AXa فهي سليمة و هذا يتناقض مع شجرة النسب .

حليل المرض إذن غير مرتبط بالصبغي X

إستنتاج :

حليل المهق متنحي و غير مرتبط بالصبغيات الجنسية .

الافراد	النمط الوراثي	التعليـل
I1		
I2		
II5		
II6		
III6		

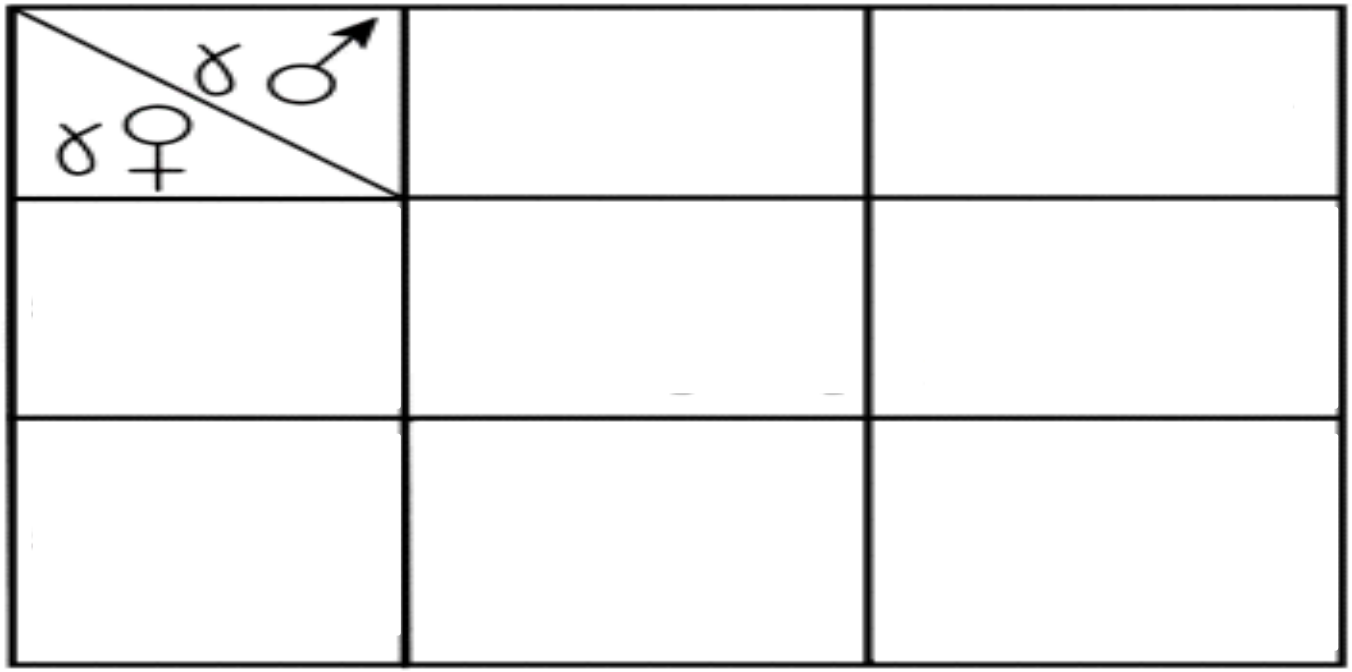
الأبوين : III4 × III3

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :



إحتمال إصابة الحميل بالشذوذ هو 4 (25%)

حصيلة: في حالة مرض أو شذوذ وراثي متنحي و غير مرتبط بالجنس (الصبغي X):

-يكون لمختلفي الإقتران مظهر خارجي سليم

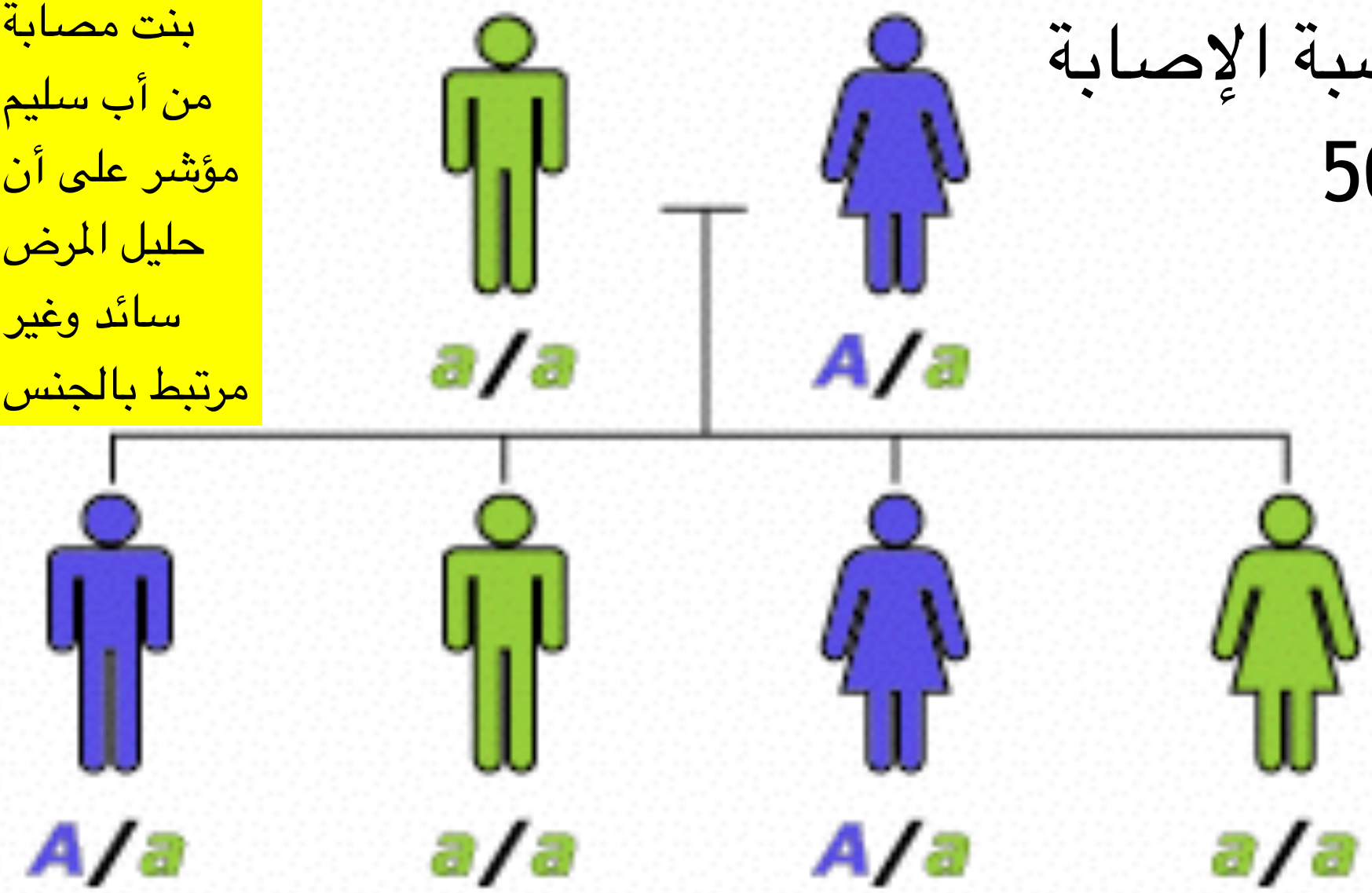
-يكون المصاب متشابه الإقتران وثنائي التنحي

-تنحدر بنت مصابة من أب سليم و أم مصابة

2- دراسة انتقال Huntington

بنت مصابة
من أب سليم
مؤشر على أن
حليل المرض
سائد وغير
مرتبط بالجنس

نسبة الإصابة
50%

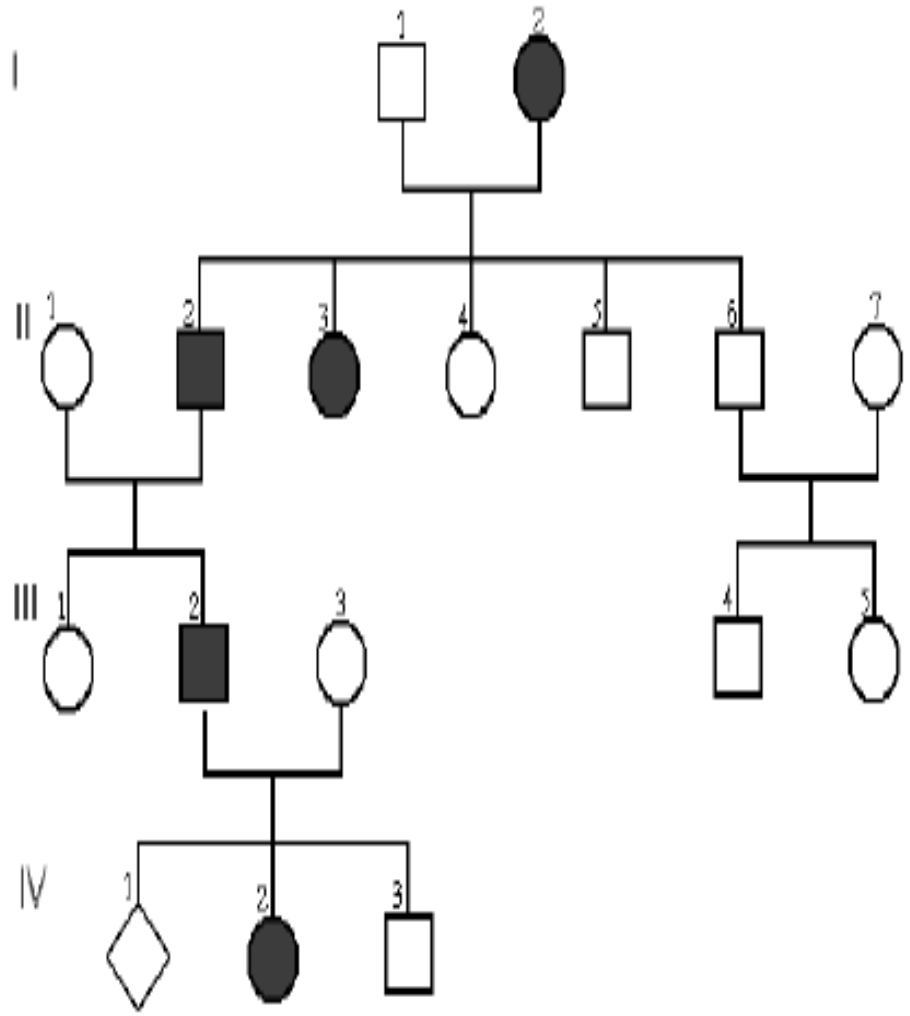


مختلف الإقتران مريض

متشابه الإقتران

مرض Huntington :

هو مرض وراثي ناتج عن انحلال بعض مناطق المادة الرمادية للدماغ، يظهر عموما ما بين 30 و 45 سنة، تتجلى أهم أعراضه في اضطرابات حركية وفقدان التوازن واضطرابات نفسية. تتموضع المورثة المسؤولة عن هذا المرض على مستوى الصبغي رقم 4، تبين الوثيقة جانبه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض .



1. حدد سيادة الحليل المسؤول عن المرض ؟
2. بين بأن الورثة المسؤولة عن المرض محمولة على صبغي لا جنسي ؟
3. حدد معللا جوابك احتمال إصابة الحميل IV_1 بهذا المرض ؟

-يلاحظ أن كل الأبناء المصابين ينحدرون من أحد الأبوين مصاب .

-المرض يظهر في جميع الأجيال .

-الآباء السليمون ينجبون أبناء سليمين

-إذا كان الأب مريض و الأم مريضة و أحد الأبناء سليم

حليل المرض سائد و يرمز له ب H

الحليل العادي متنحي و يرمز ب n

لنفترض أن حليل المرض سائد و مرتبط بالصبغي X:

الآباء II1 X II2

النمط الوراثي XnXn x XHY

الأمشاج Xn 100% x XH 50% Y 50%

	XH 50%	Y 50%
Xn	XHXn 50%	XnY 50%

أعطت شبكة التزاوج ذكورا سليمين وإناثا مصابات مما يتناقض مع شجرة النسب: الذكر III2 مصاب من أم سليمة

نلاحظ أن المرض يصيب الإناث فهو إذن غير مرتبط بالصبغي Y .

الإبن II2 مصاب انحدر من أم سليمة II1 و بما أن حليل المرض سائد فهذا يدل على أن المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي X .

التعليل : لنفترض أن حليل المرض مرتبط بالصبغي X :

- النمط الوراثي للإبن المصاب هو X^HY

سيتلقى من الأب الصبغي Y و من الأم X^H و التي ستكون مصابة مما يتناقض مع شجرة النسب حيث أن الأم

الأبوين : III3 X III2

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

إحتمال إصابة الحميل بالمرض هو ٢/١ (٥٠%)

حصيلة: في حالة مرض أو شذوذ وراثي سائد و غير مرتبط بالجنس (الصبغي X):

-يكون لمختلفي الإقتران مظهر خارجي مصاب

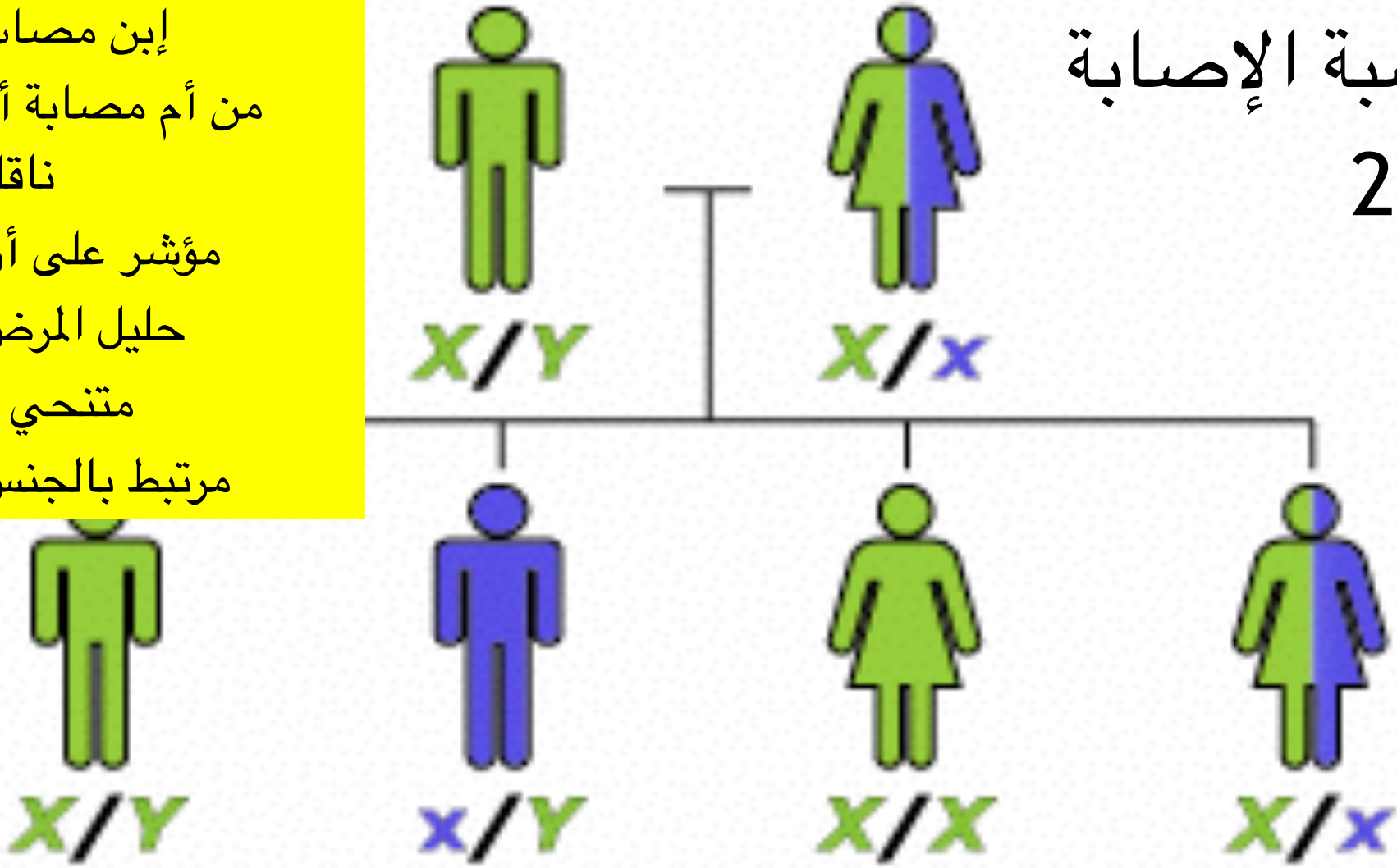
-يكون السليم متشابه الإقتران و ثنائي التنحي

- إنتقال الأمراض الوراثيةIII المرتبطة بالجنس

1- دراسة انتقال الناعورية

إبن مصاب
من أم مصابة أو
ناقلة
مؤشر على أن
حليل المرض
متنحي و
مرتبط بالجنس

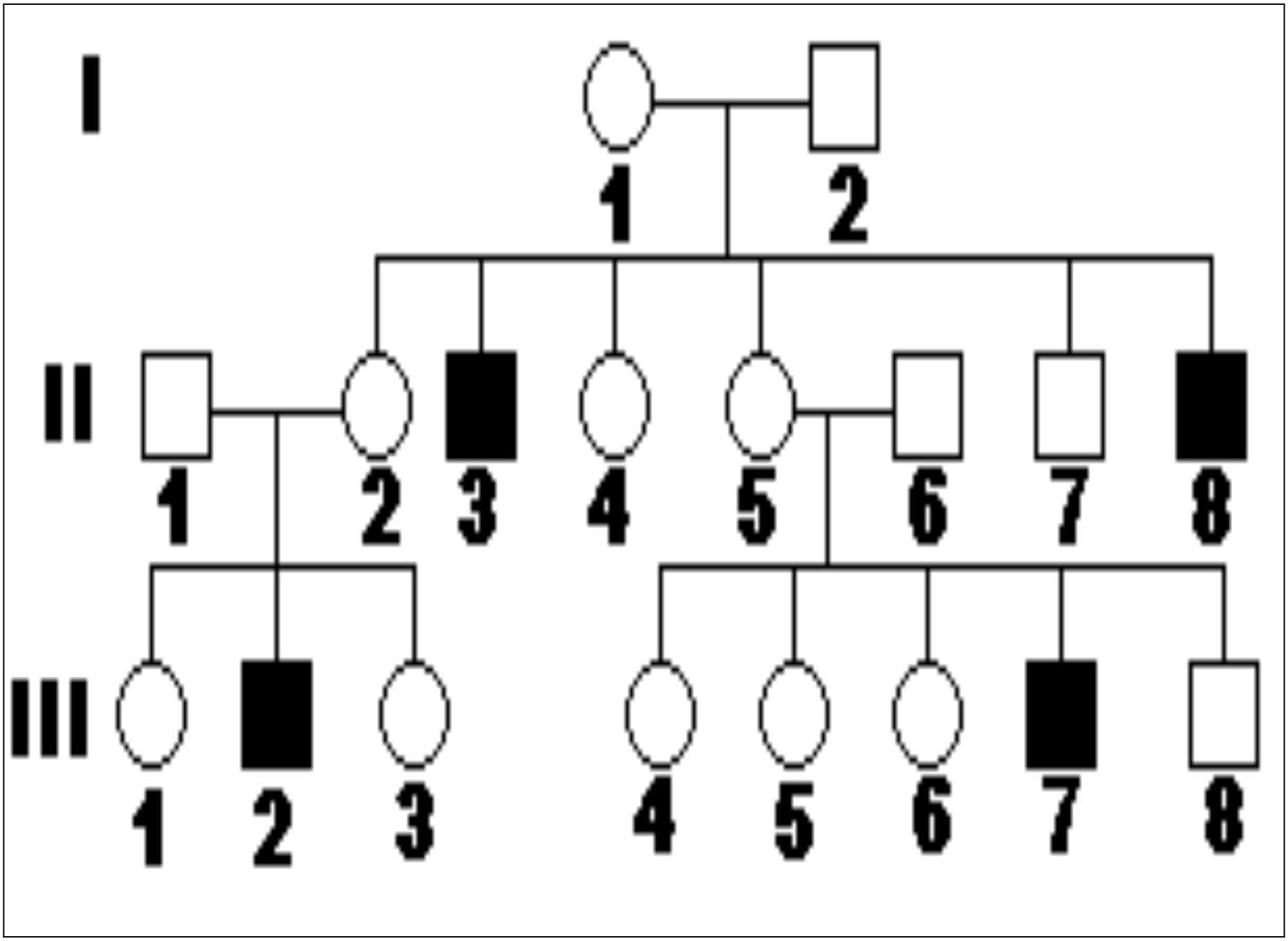
نسبة الإصابة
25%



شخص مريض

شخص سليم

امرأة مختلفة الإقتران ناقلة للمرض


I
1
2
II
1
2
3
4
5
6
7
8
III
1
2
3
4
5
6
7
8

حليل الناعورية متنحي لكون الإبن II3 مصاب من أبوين سليمين .

«رمز حليل المرض m والحليل العادي N».

المرض يصيب الذكور فقط فهو إذن مرتبط بصبغيات جنسية. نلاحظ أن الذكور المصابين ينحدرون من آباء سليمين مما يؤكد أن حليل المرض غير مرتبط بالصبغي Y و بما أن المرض ينتقل من الأم الى الإبن . إذن حليل الناعورية محمول على الصبغي X .

لنفترض أن حليل المرض متنحي و مرتبط بالصبغي X:

الآباء II2 X II1

النمط الوراثي XNXm x XNY

الأمشاج Xn 100% x XN50% Y 50%

	XN 50%	Y 50%
XN 50%	XNXN 25%	XNY 25%
Xm 50%	XNXm 25%	XmY 25%

أعطت شبكة التزاوج ذكورا مصابين وذكورا وإناثا سليمين و هذا يتطابق مع شجرة النسب بالإضافة الى أن الإبن المصاب من أم ناقلة

إذن الإفتراض صحيح و حليل الناعورية محمول على X

الافراد	النمط الوراثي
I1 ctoria	$X^m X^N$
I2	$X^N Y$
II3	$X^m Y$
II5	$X^m X^N$
III7	$X^m Y^N$

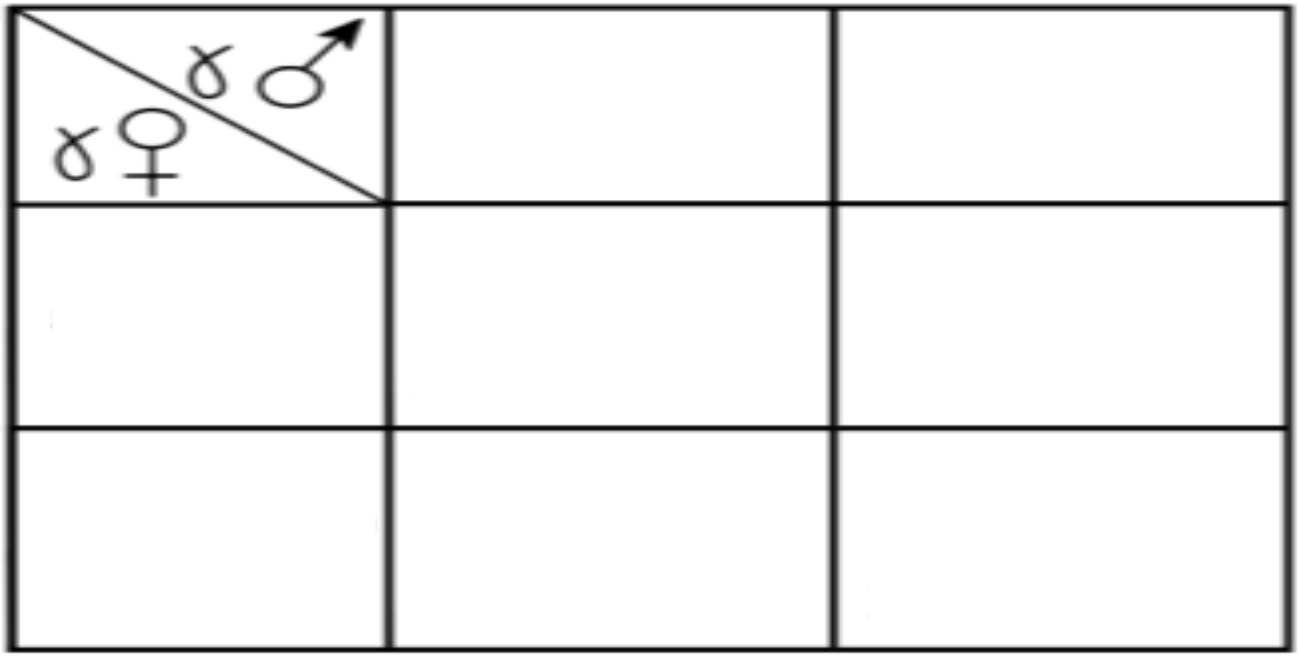
الأبوين : الام II9 × الاب II8

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :



إحتمال إصابة الحميل بالمرض هو ٢/١ (٥٠%)

حصيلة: في حالة مرض أو شذوذ وراثي متنحي و مرتبط بالجنس (الصبغي X):

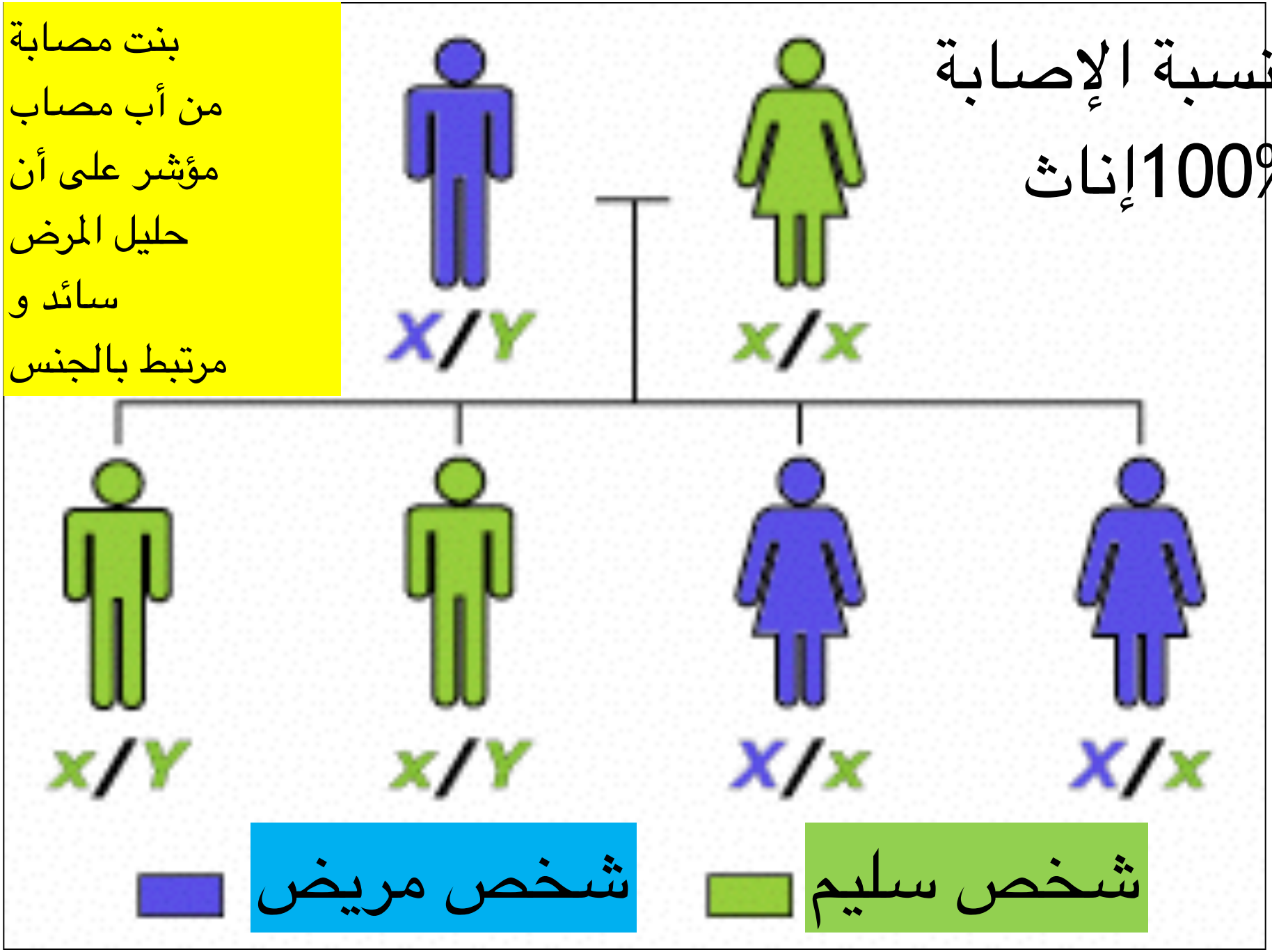
-تكون المرأة المصابة متشابهة الإقتران

-تنقل الأم المصابة المرض للذكور
(وراثة أم – إبن)

2- دراسة انتقال الكساح

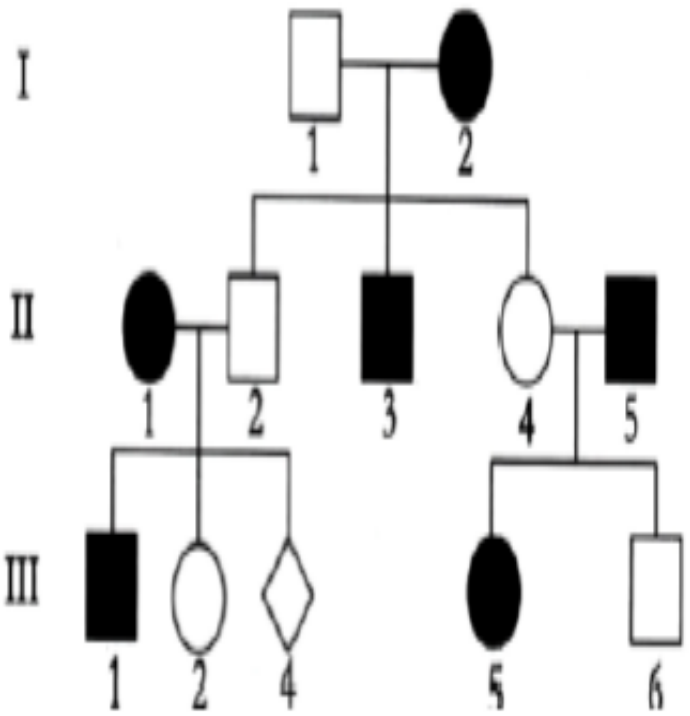
بنت مصابة
من أب مصاب
مؤشر على أن
حليل المرض
سائد و
مرتبط بالجنس

نسبة الإصابة
100%إناث



مرض وراثي يظهر مبكرا عند الأطفال وتتجلى أعراضه في تأخر نمو القامة (القزمية)، مع تشوه عظام الأطراف السفلية.

تجدر الإشارة إلي أن هذا النوع من الكساح لا يمكن علاجه بواسطة الحقن العادي للفيتامين D .



1. حدد معللا جوابك سيادة الحليل المسؤول عن المرض ؟
2. بين أن الحليل المسؤول عن المرض محمول على صبغي جنسي X ؟
3. اعط الانماط الوراثية للأفراد : I_2 و I_1 و II_3 و II_4

استعمل الرمز N أو n بالنسبة للحليل العادي
استعمل الرمز R أو r بالنسبة للحليل المسؤول عن المرض

4. ما هو احتمال ان يكون الطفل III_4 مصاب بمرض الكساح المقاوم للفيتامين ؟

-يلاحظ أن كل الأبناء المصابين ينحدرون من أحد الأبوين مصاب .

-المرض يظهر في جميع الأجيال .

-إذا كان الأب مريض و الأم مريضة و أحد الأبناء سليم

- حليل المرض سائد و يرمز له ب R الحليل العادي متنحي و يرمز

نلاحظ أن المرض ينتقل من الأب الى البنت و من الأم الى الإبن .

حليل المرض إذن مرتبط بالجنس .

و بما أن المرض يظهر عند الذكور و الإناث نستنتج أن حليل المرض محمول على الصبغي الجنسي X .

لنفترض أن حليل المرض سائد و مرتبط بالصبغي X:

الآباء II4 X II5

النمط الوراثي XnXn x XRY

الأمشاج Xn 100% x XR 50% Y 50%

	XR 50%	Y 50%
Xn 100%	XRXn 50%	XnY 50%

أعطت شبكة التزاوج ذكورا سليمين وإناثا مصابات و هذا يتطابق مع شجرة النسب بالإضافة الى أن البنت المصابة من أب مصاب إذن الإفتراض صحيح و حليل الكساح محمول على X

الافراد	النمط الوراثي	التعليـل
I1		
I2		
II3		
II4		

الأبوين : الام II1 × الاب II2

المظهر الخارجي :

النمط الوراثي :

الأمشاج :

شبكة التزاوج :

♂ \ ♀		

حصيلة: في حالة مرض أو شذوذ وراثي سائد و مرتبط بالجنس (الصبغي X):

-ينجب الأب المصاب بنتا مصابة(وراثة أب - بنت)

-تكون الأم المصابة متشابهة أو مختلفة الأقتران

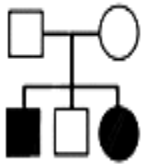
الوراثة البشرية - الأمراض الوراثية

المرض الوراثي

الحليل المُمْرِض متنحي
(N,m)

طفل(إبن أو بنت) مصاب من أبوين سليمين

نسبة الإصابة بالمرض منخفظة



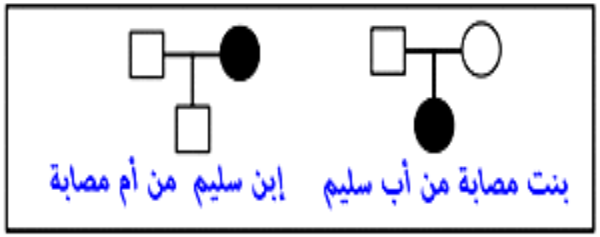
$22AA + XX$ $22AA + XY$

مرض وراثي متنحي وغير مرتبط بالجنس

التليف الكيسي Mucoviscidose

الصم والبكم surdi-mutité

فقر الدم المتوسطي الثلاسيمُيا thalassémie



$22AA + XX$ $22AA + XY$

مرض وراثي متنحي و مرتبط بالجنس

الدالتونية daltonisme

الناعورية hémophilie

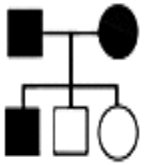
الهزال العضلي لـ Duchenne

الحليل المُمْرِض سائد
(M,n)

نسبة الإصابة بالمرض مرتفعة

لكل فرد مصاب أم مصابة أو أب مصاب

تواجد المرض في جميع الأجيال ابتداءا من شخص مصاب في اتجاه الأجداد



$22AA + XX$ $22AA + XY$

مرض وراثي سائد وغير مرتبط بالجنس

هنتنغتون Huntington

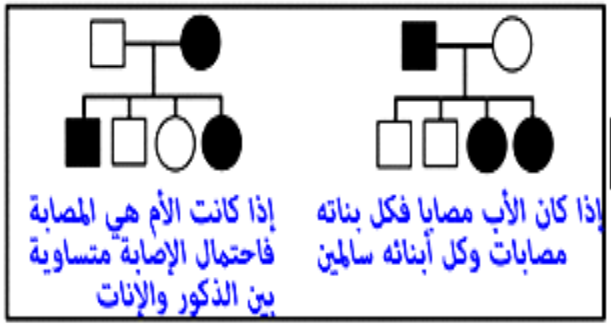
الودانة achondroplasie

$22AA + XX$ $22AA + XY$

مرض وراثي سائد و مرتبط بالجنس

Rachitisme vitamino-résistant

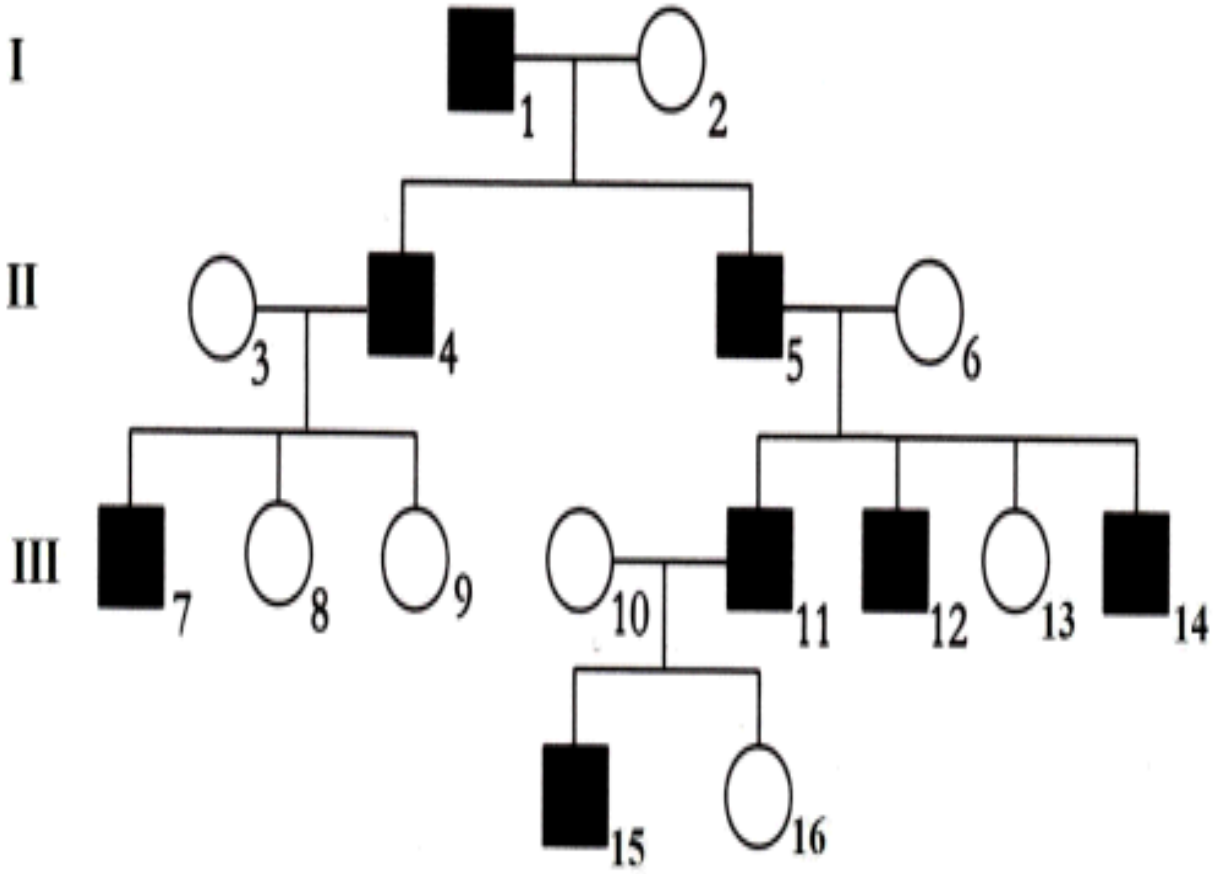
الكساح المقاوم للفيتامين



3- دراسة انتقال كثافة زغب الأذنين

تمثل الوثيقة شجرة نسب لعائلة بعض أفرادها يعانون من شذوذ يتميز بكثافة وطول غير عاديين لزغب الأذنين.

صورة تبين
كثافة زغب الأذن
Hypertrichose des oreilles



1. ماذا تستنتج من ملاحظة شجرة نسب هذه العائلة ؟
2. اعط النمط الوراثي للفرد I_1 و II_3 ؟

الصفة تظهر عند الذكور فقط مما يدل على أنها مرتبطة بالجنس .

كل أب حامل للصفة يكون أبنائه الذكور حاملين لنفس الصفة.

الحليل المتحكم في الصفة طول زغب الأذنين محمول على الصبغي Y .

النمط الوراثي للذكور هو XY^H

حصيلة: في حالة مرض أو شذوذ وراثي سائد و مرتبط بالجنس (الصبغي Y):

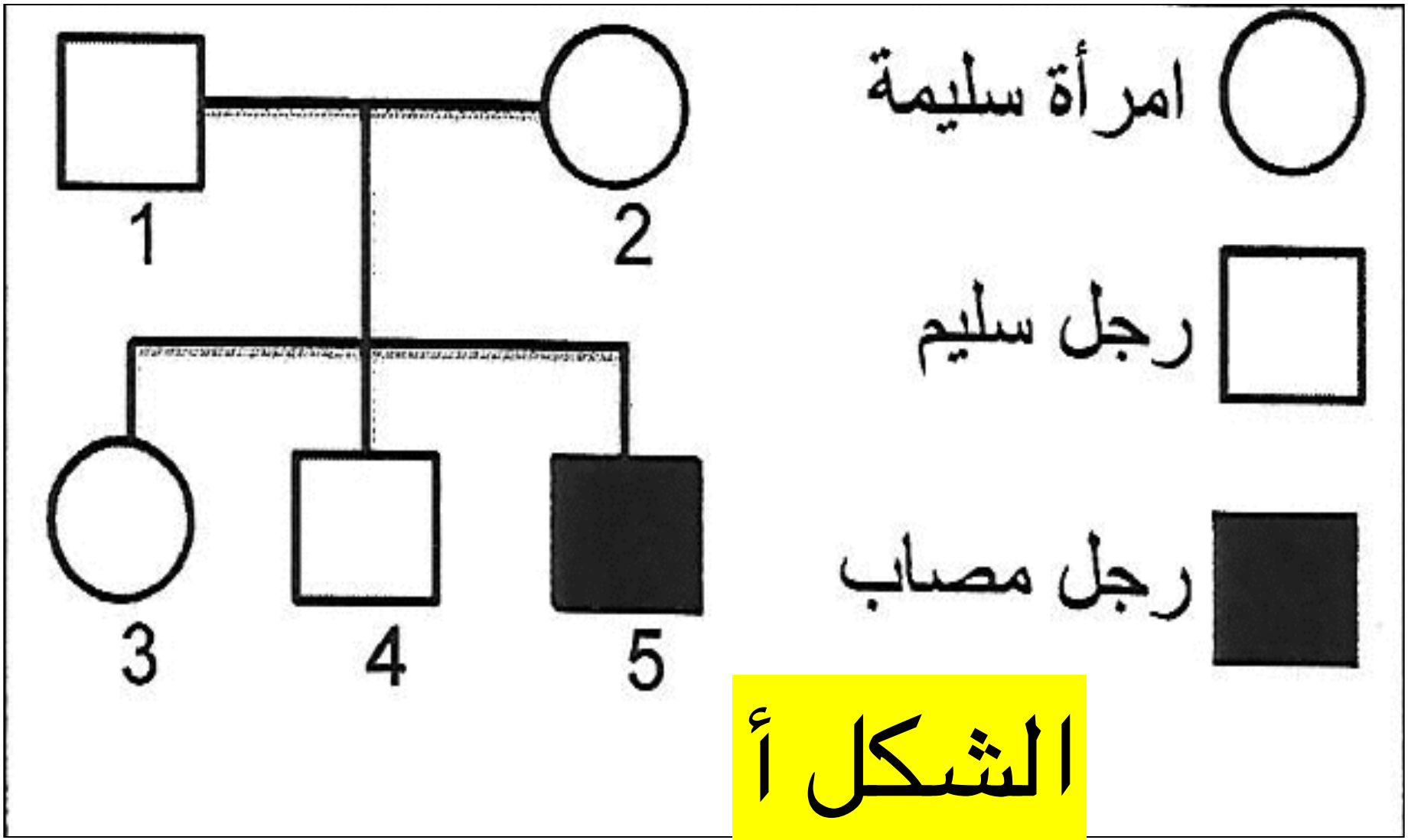
-ينجب الأب المصاب إبنا مصابا

(وراثة أب - إبن)

-تكون الأم دائما سليمة

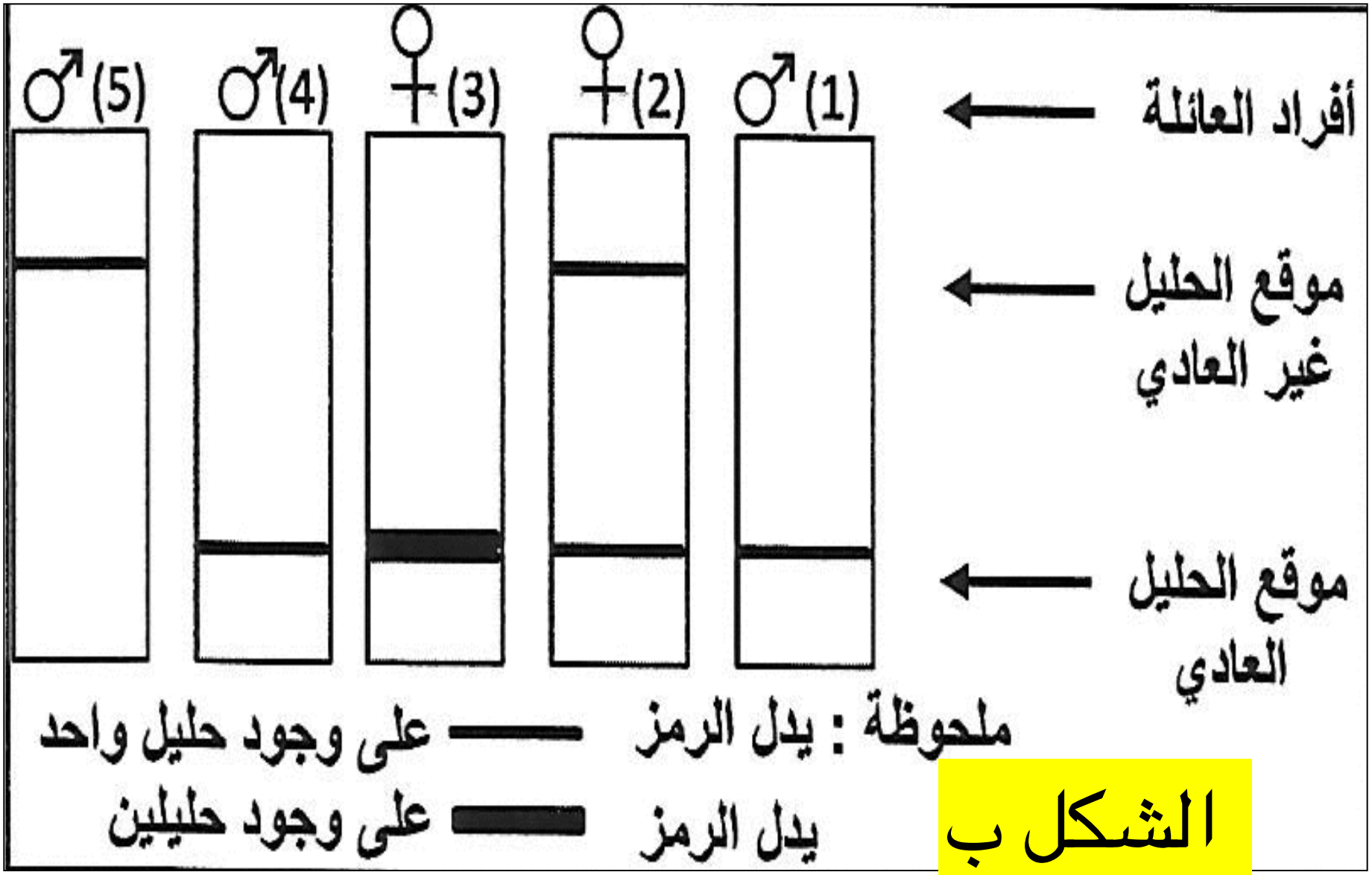
تمرين تطبيقي

- يقدم الشكل (أ) من الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الفوال، ويقدم الشكل (ب) من نفس الوثيقة عدد ونوع حليلات المورثة المدروسة عند أفراد هذه العائلة باعتماد تقنية الهجرة الكهربائية.



الشكل أ

باستثمار شكلي الوثيقة بين أن الحليل غير العادي متنح والمورثة المدروسة محمولة على الصبغي الجنسي X.



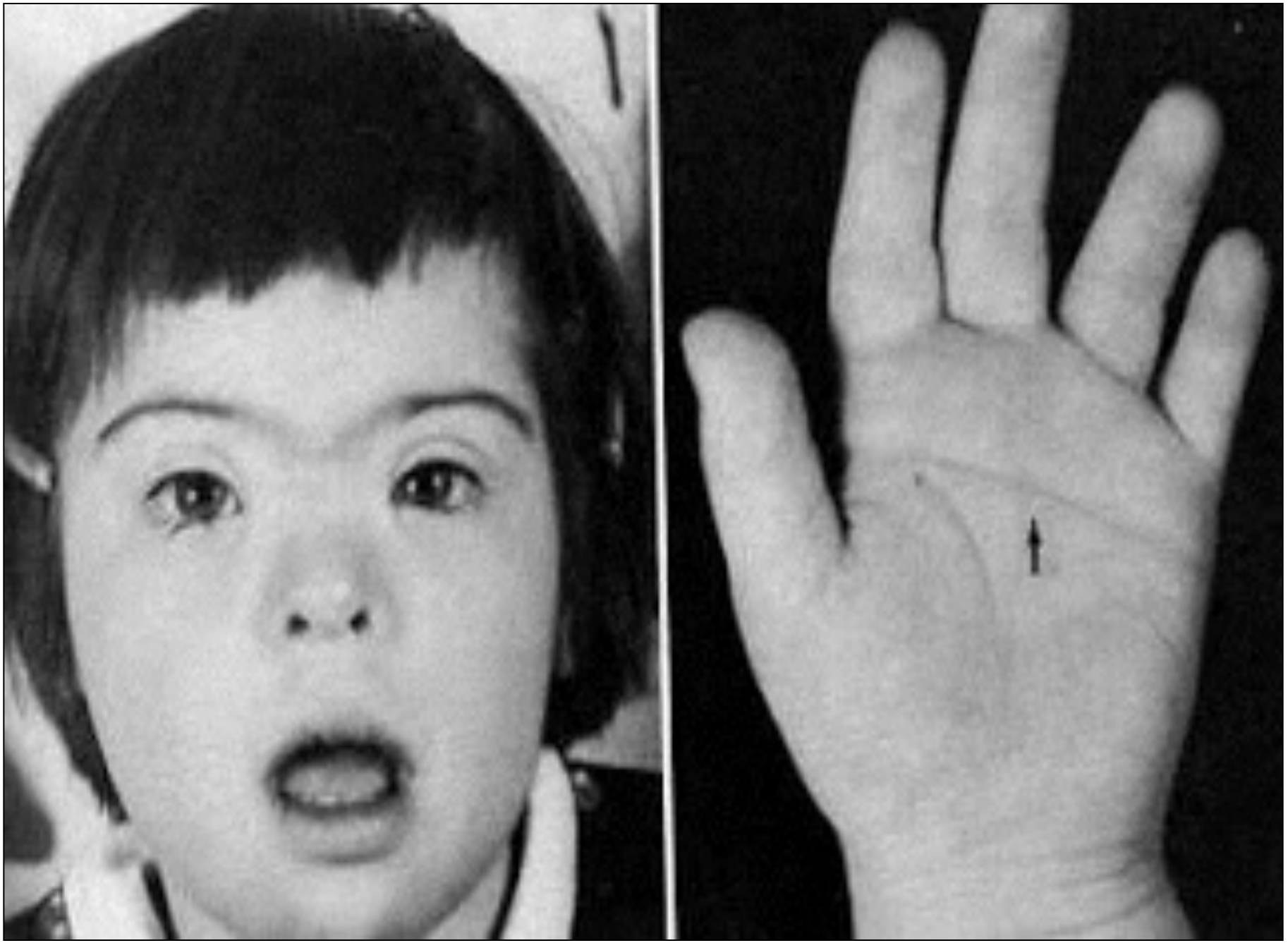
الشكل ب

انتقال الأمراض الوراثية

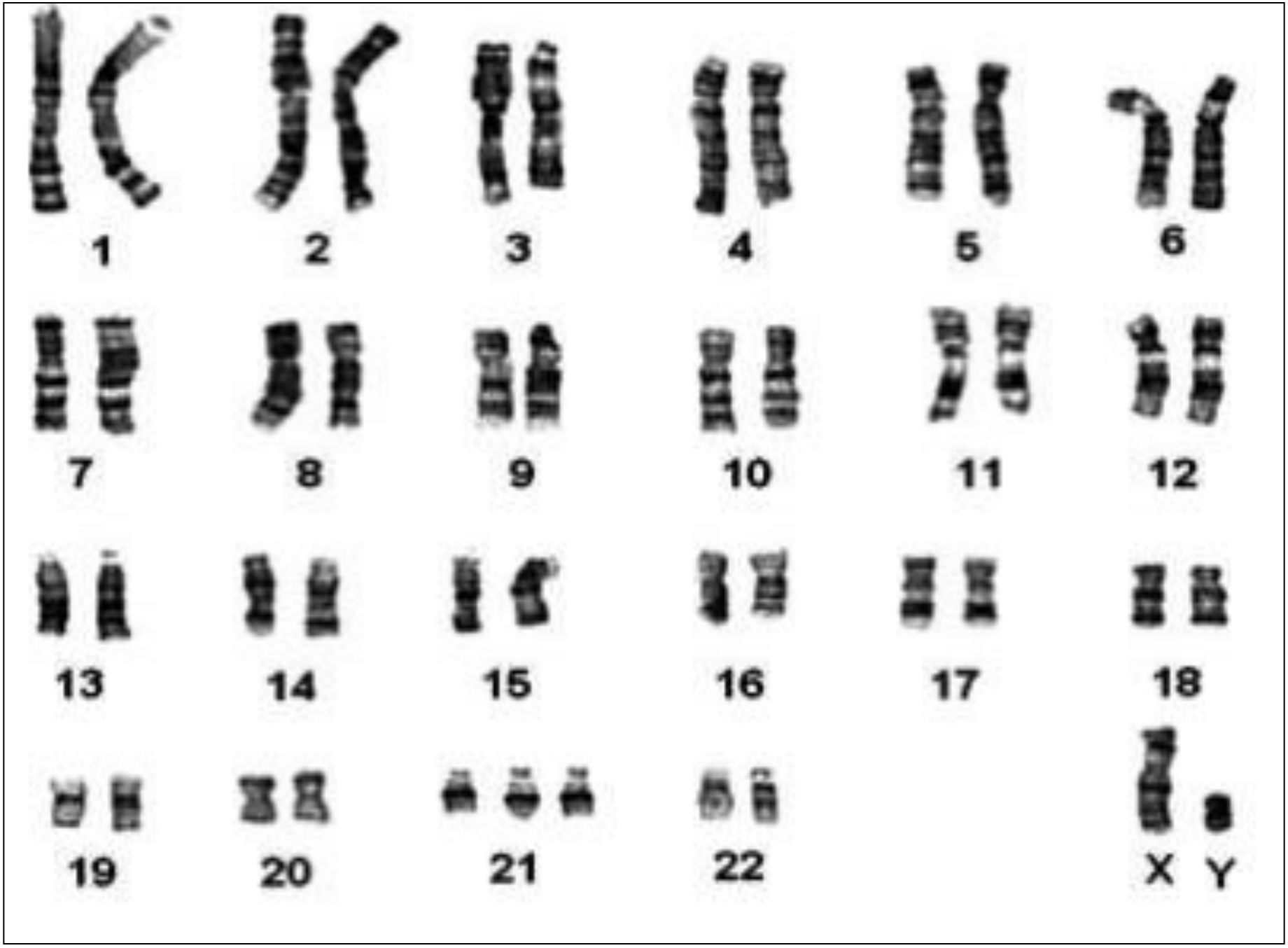
- دراسة الشذوذات IV

1- شذوذات مرتبطة بتغير عدد الصبغيات

1-1 مرض DOWN أو المنغولية



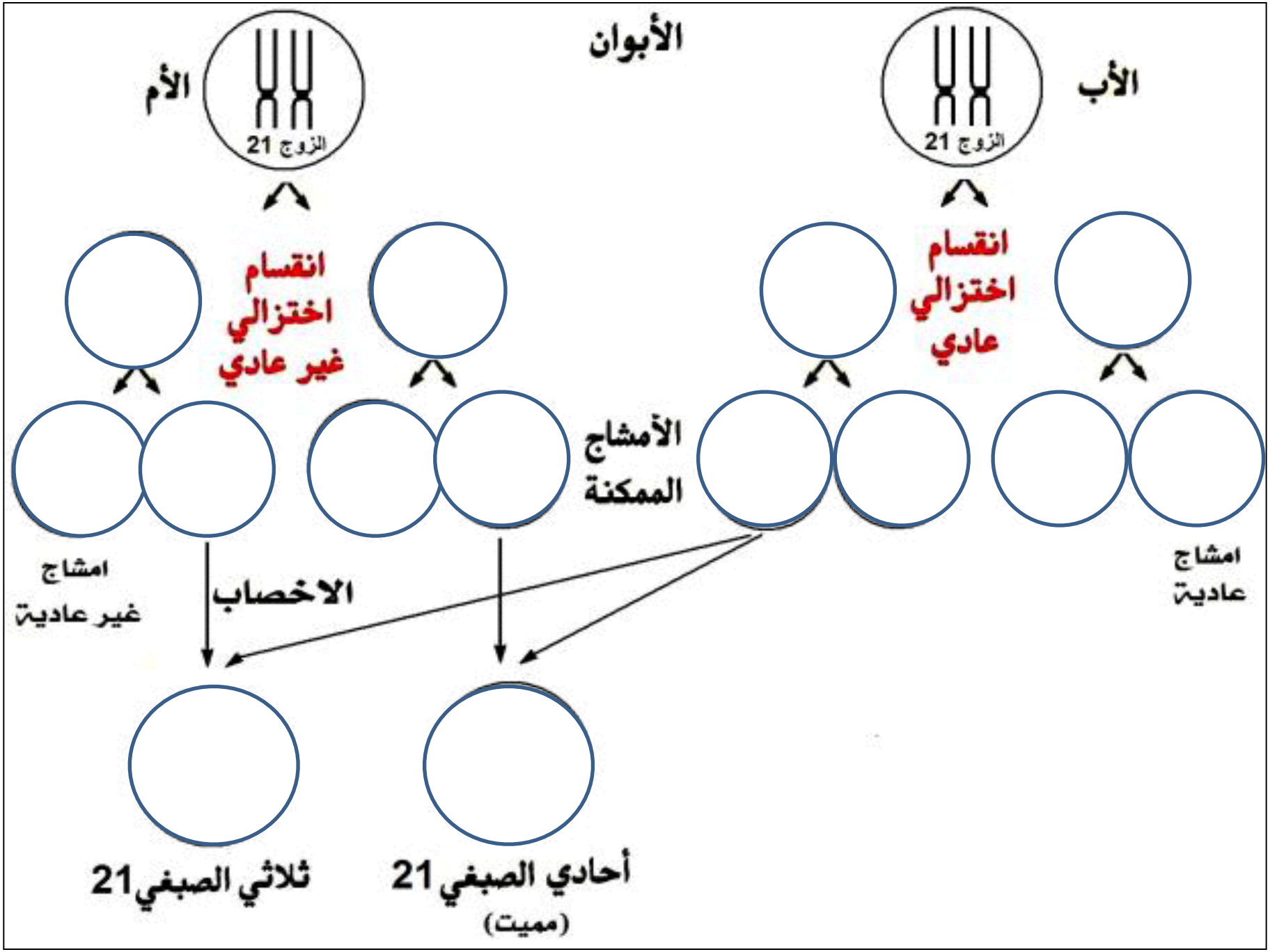
المنغولية شذوذ جسدي وعقلي، من أعراضه قصر القامة، وجه ذو تقاسيم مميزة، ويدين بأصابع قصيرة، مع وجود طية عرضية واحدة، وتشوهات على مستوى القلب، الأمعاء والأوعية الدموية...


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

تبين الخريطة الصبغية لمصاب أو مصابة بمرض DOWN وجود نموذج لصبغي 21 زائد , لذلك يدعى هذا المرض ثلاثي الصبغي 21 .

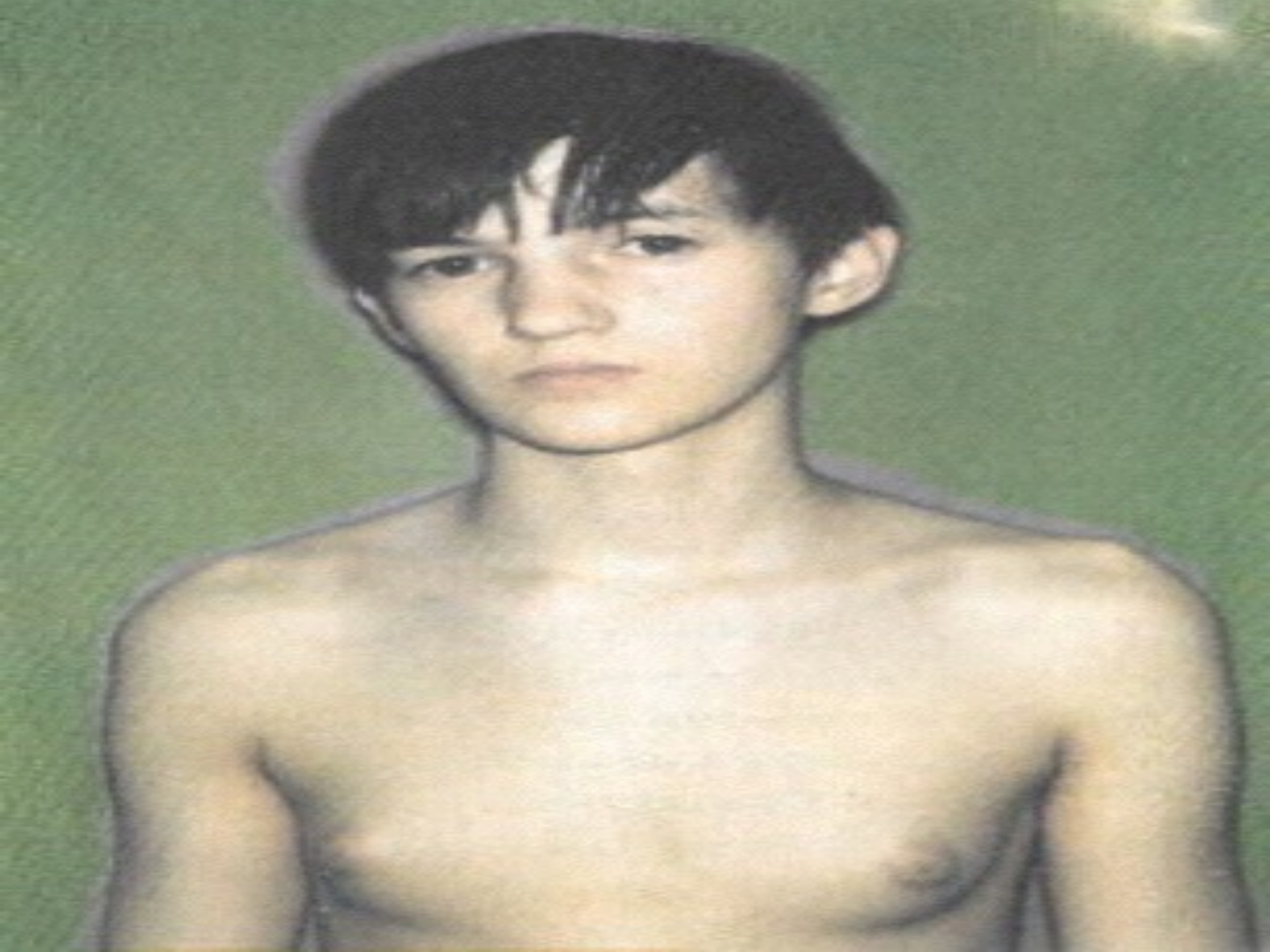
الصيغة الصبغية هي: 2n+1=47

((2n+1=45A+XY) أو (2n+1=45A+XX)


الأبوان
الأم
الأب
الزوج 21
الزوج 21
انقسام
اختزالي
غير عادي
انقسام
اختزالي
عادي
الأمشاج
الممكنة
امشاج
غير عادية
الاخصاب
امشاج
عادية
ثلاثي الصبغي21
أحادي الصبغي 21
(مميت)

يفسر مرض ثلاثي الصبغي 21 بعدم انفصال صبغيي الزوج 21 أثناء مراحل الإنقسام الإختزالي عند تشكل الأمشاج لدى أحد الأبوين , إذ يؤدي إلتقاء مشيج غير عادي(يضم صبغي 21 إضافي) بمشيج آخر عادي الى تكون بيضة تحتوي على 3 صبغيات 21.

2-1 مرض KLINFELTER



يصيب مرض KLINFELTER بعض الرجال و من أعراضه تأخر عقلي , ضمور الخصيتين و غياب تشكل النطاف ,نمو غير عادي للثديين.

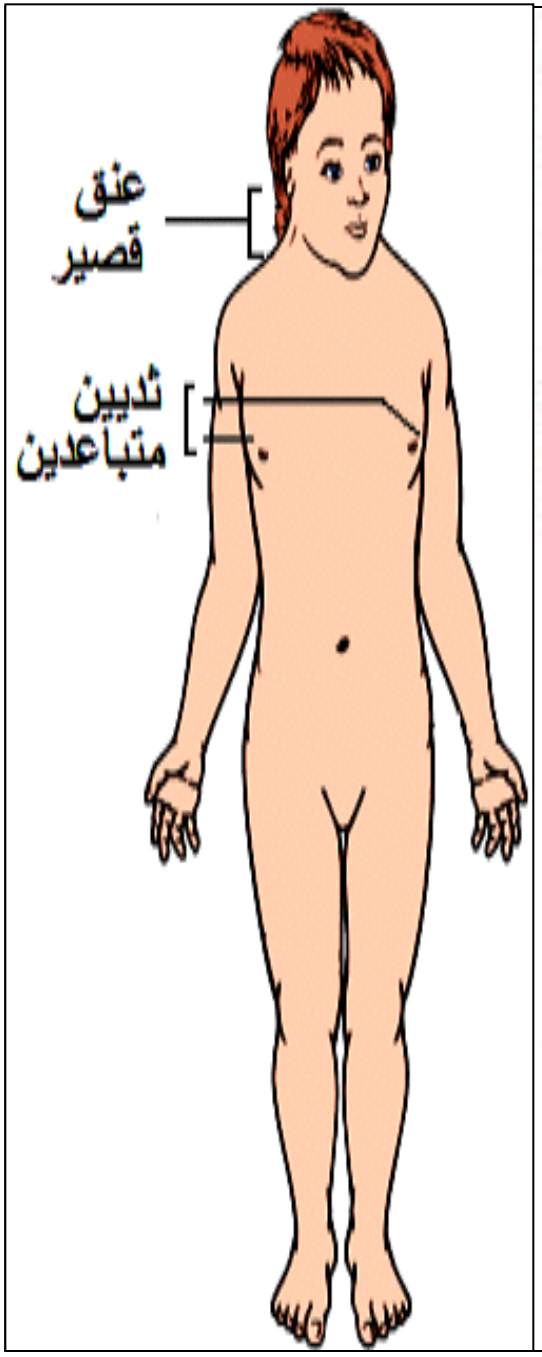
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

تبين الخريطة الصبغية لمصاب بمرض KLINFEELTER وجود صبغي X زائد حيث نجد 3 صبغيات جنسية XXY .

الصيغة الصبغية هي: 2n+1=47

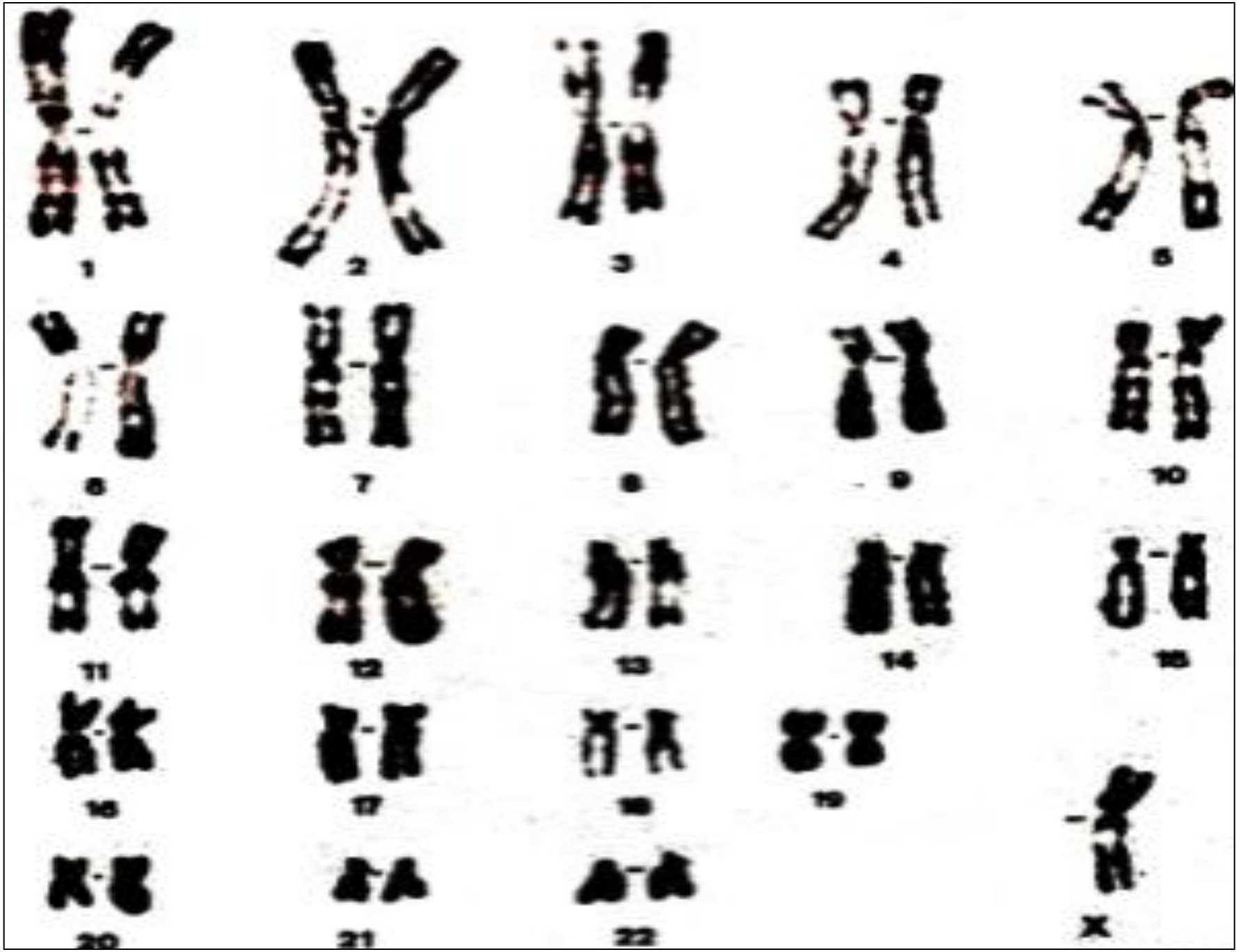
أو (2n+1=44A+XXY)

3-1 مرض TURNER



يصيب الإناث ومن أعراضه:

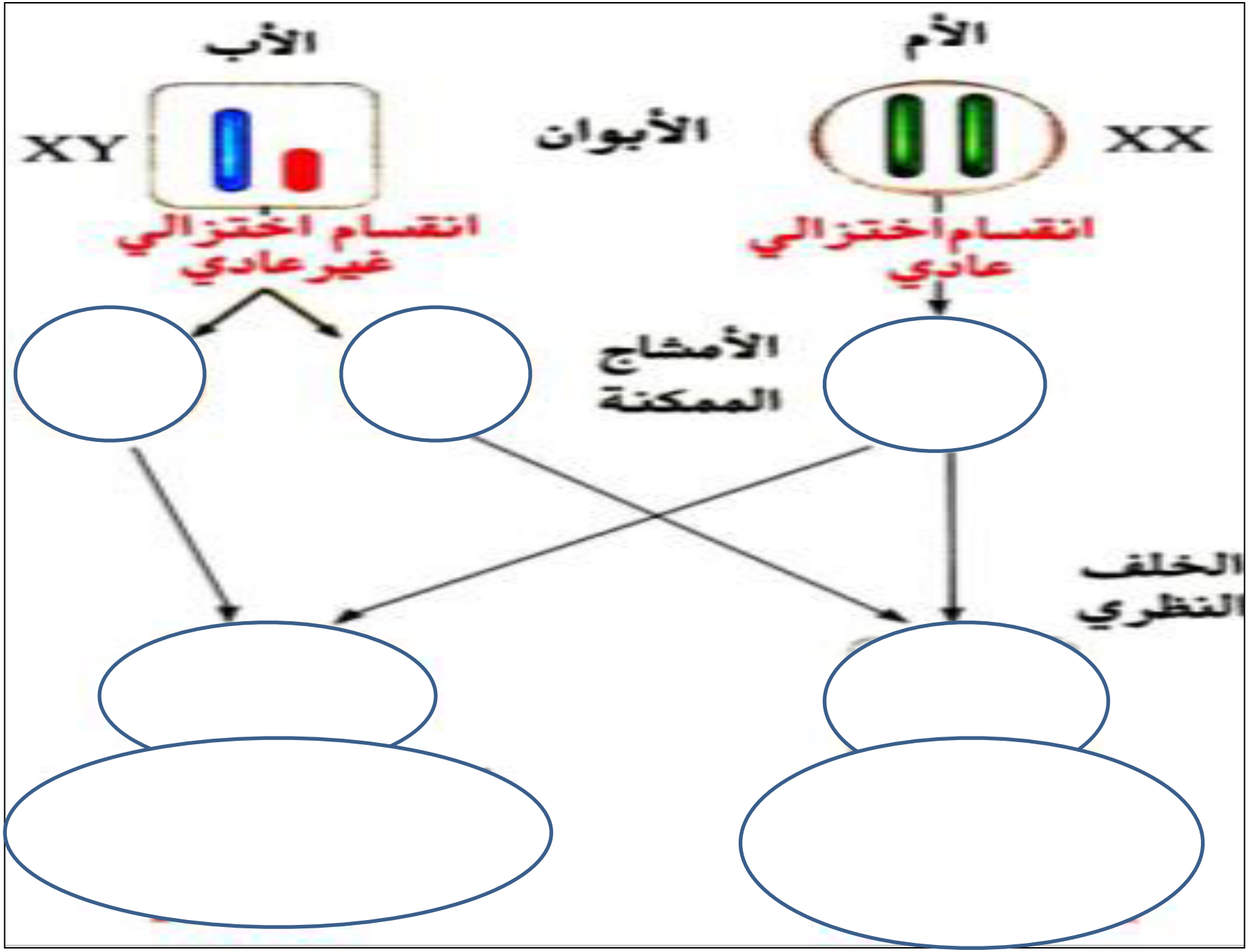
- قصر القامة، عنق قصير يأخذ شكل مثلث نتيجة ثنيات تربط الكثفين بالعنق،
- اتساع القفص الصدري،
- ثديين متباعدين وذات نمو ضعيف
- عقم ناتج عن ضمور المبيضين مع غياب دورة الحيض...

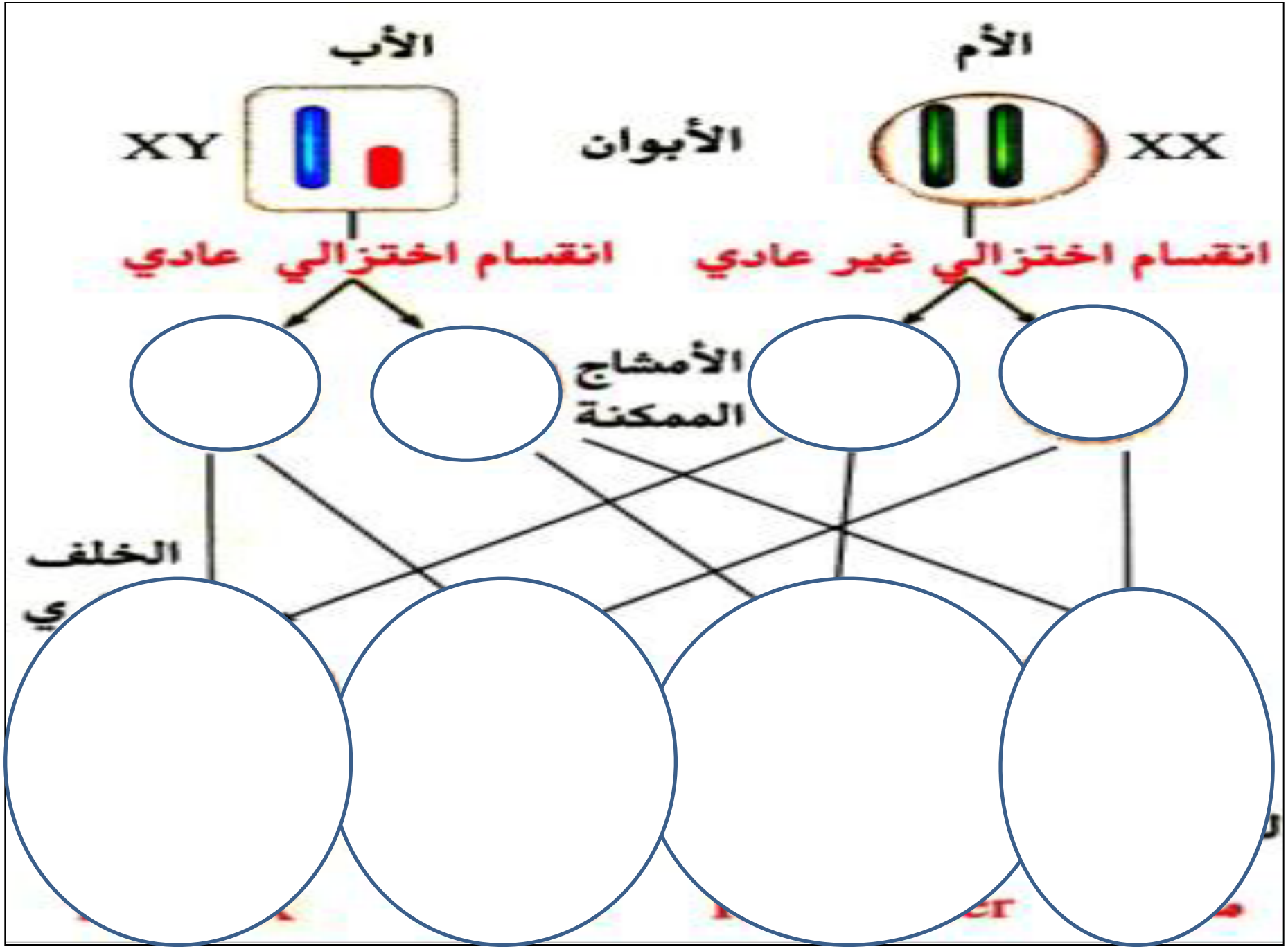


تبين الخريطة الصبغية لمصابة بمرض TURNER وجود صبغي X واحد و 44 صبغيا لاجنسيا .

الصيغة الصبغية هي: 2n-1=45

أو (2n-1=44A+X)


الأب
الأم
XY
الأبوان
XX
انقسام اختزالي غيرعادي
انقسام اختزالي عادي
الأمشاج الممكنة
الخلف النظري


الأب
الأم
XY
الأبوان
XX
عادي
انقسام اختزالي
انقسام اختزالي غير عادي
الأمشاج الممكنة
الخلف

يرجع ظهور مرض TURNER و
مرض KLINFELTER إلى
الإفتراق غير السليم لأزواج
الصبغيات الجنسية أثناء الإنقسام
الإختزالي عند تشكل الأمشاج لدى
أحد الأبوين .

2- شذوذات مرتبطة بتغير بنية الصبغيات

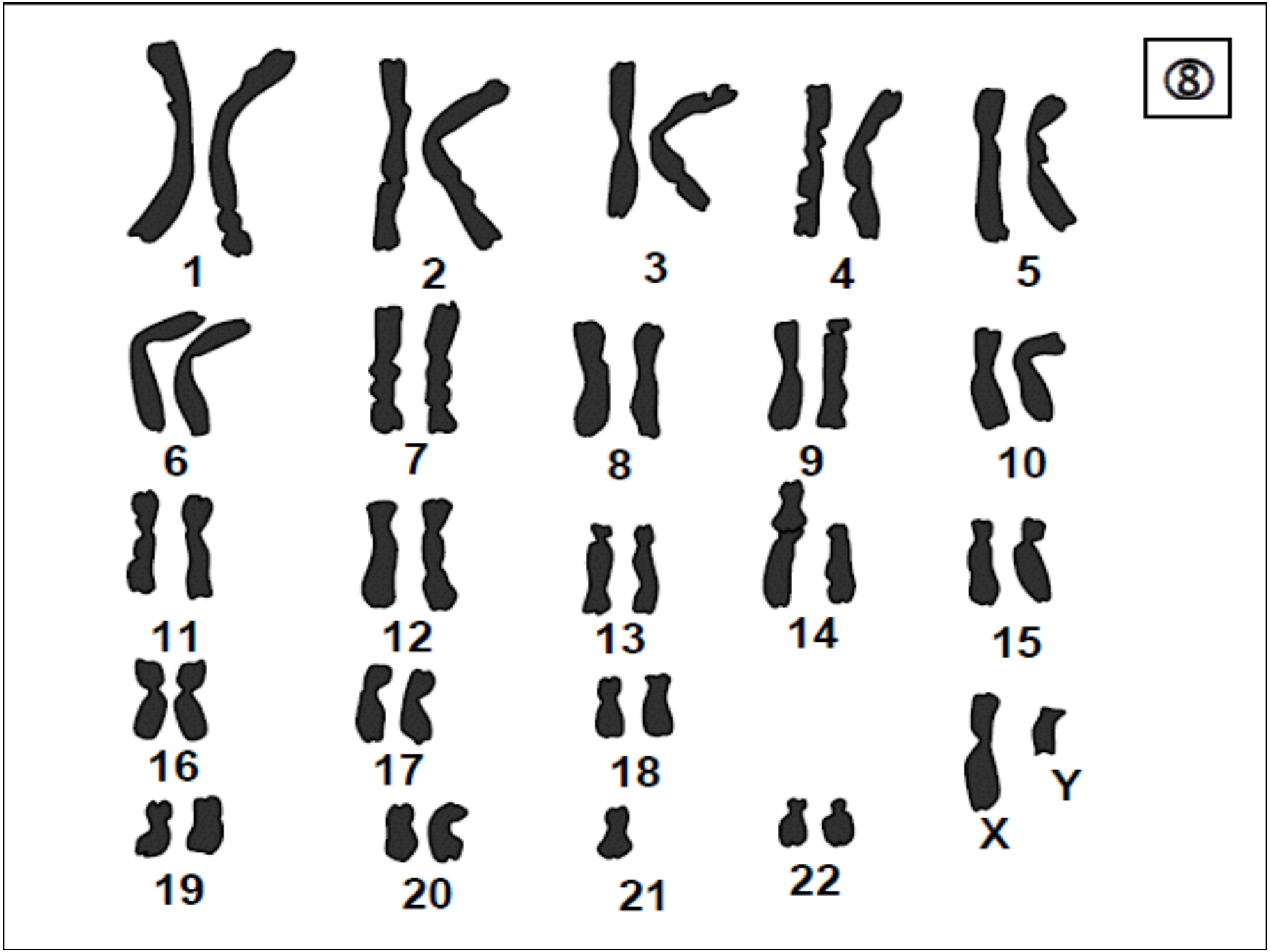
1-1 مرض مواء القطط

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

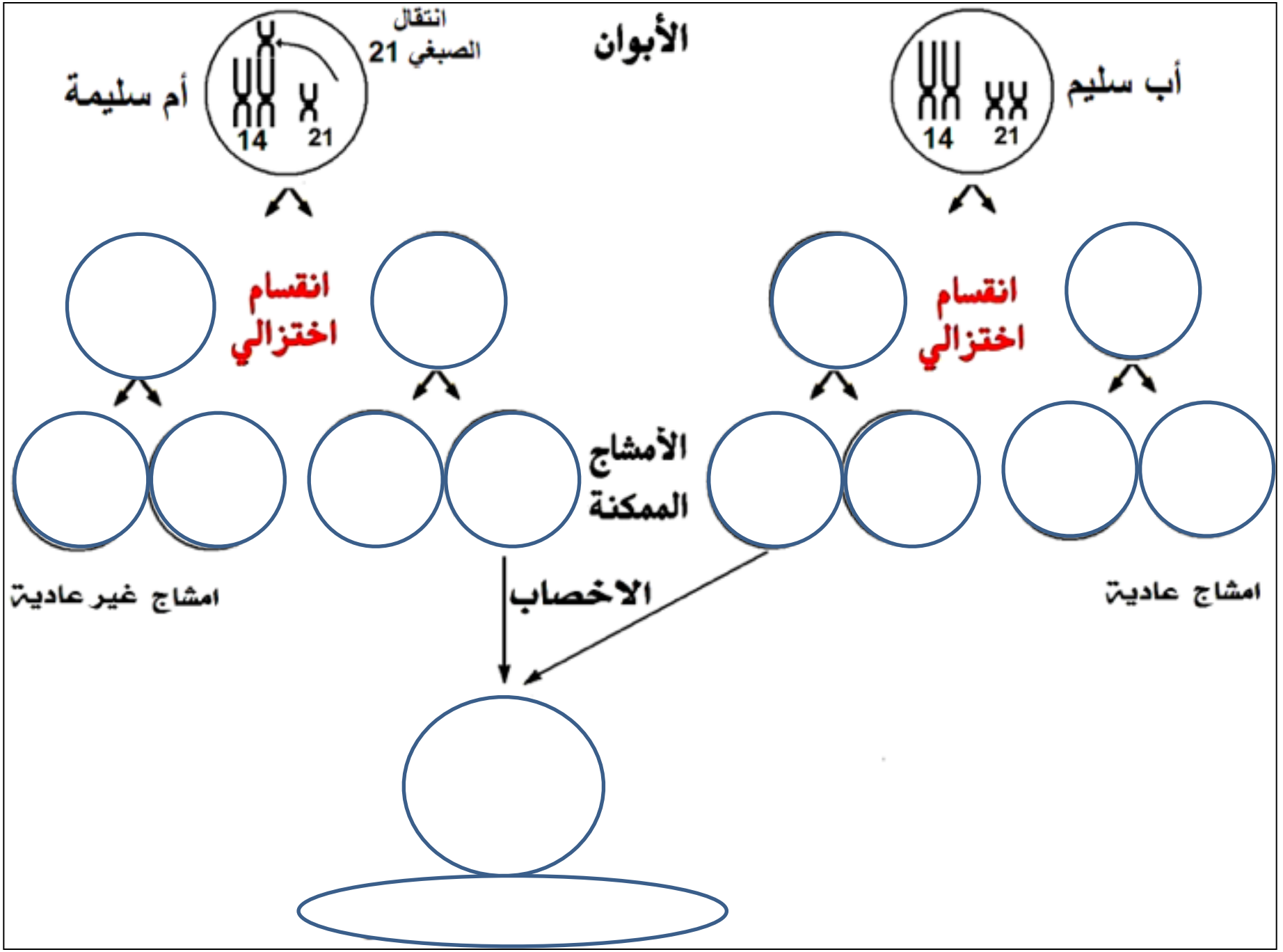
يتميز المصابون بمرض مواء القطط بتشوه في الحنجرة يجعلهم يصدرون أصواتا تشبه صياح القطط و بتأخر عقلي حاد ووجه ذو ملامح مميزة مع رأس صغير.

سبب المرض ضياع الذراع القصير للصبغي 5 مع الإحتفاظ ب 23 زوجا من الصبغيات.

2-1 الإنتقال الصبغي المتوازن


⑧
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

يتجلى الإنتقال الصبغي في التحام الصبغي 21 بالصبغي 14 (صبغي هجين 14-21)
غير أن المظهر الخارجي للشخص يكون عاديا . نتكلم عن إنتقال صبغي متوازن.


الأبوان
أب سليم
14
21
أم سليمة
انتقال
الصبغي 21
14
21
انقسام
اختزالي
انقسام
اختزالي
الأمشاج
الممكنة
امشاج غير عادية
الاخصاب
امشاج عادية

الأشخاص المصابون
بالإنتقال الصبغي يمكنهم
إنجاب أطفال غير عاديين
(ثلاثي الصبغي 21
المقنع) نظرا لعدم انفصال

الشذوذات الصبغية

- تشخيص الشذوذ الصبغي قبل الولادة و أهميته

يجرى التشخيص قبل الولادي :

- إذا سبق للأبوين إنجاب طفل مصاب بشذوذ صبغي.
- إذا كان أحد الأبوين مصاب بشذوذ صبغي مثل إنتقال صبغي متوازن.
- إذا ظهرت مؤشرات غير عادية عند الفحص بالصدى.

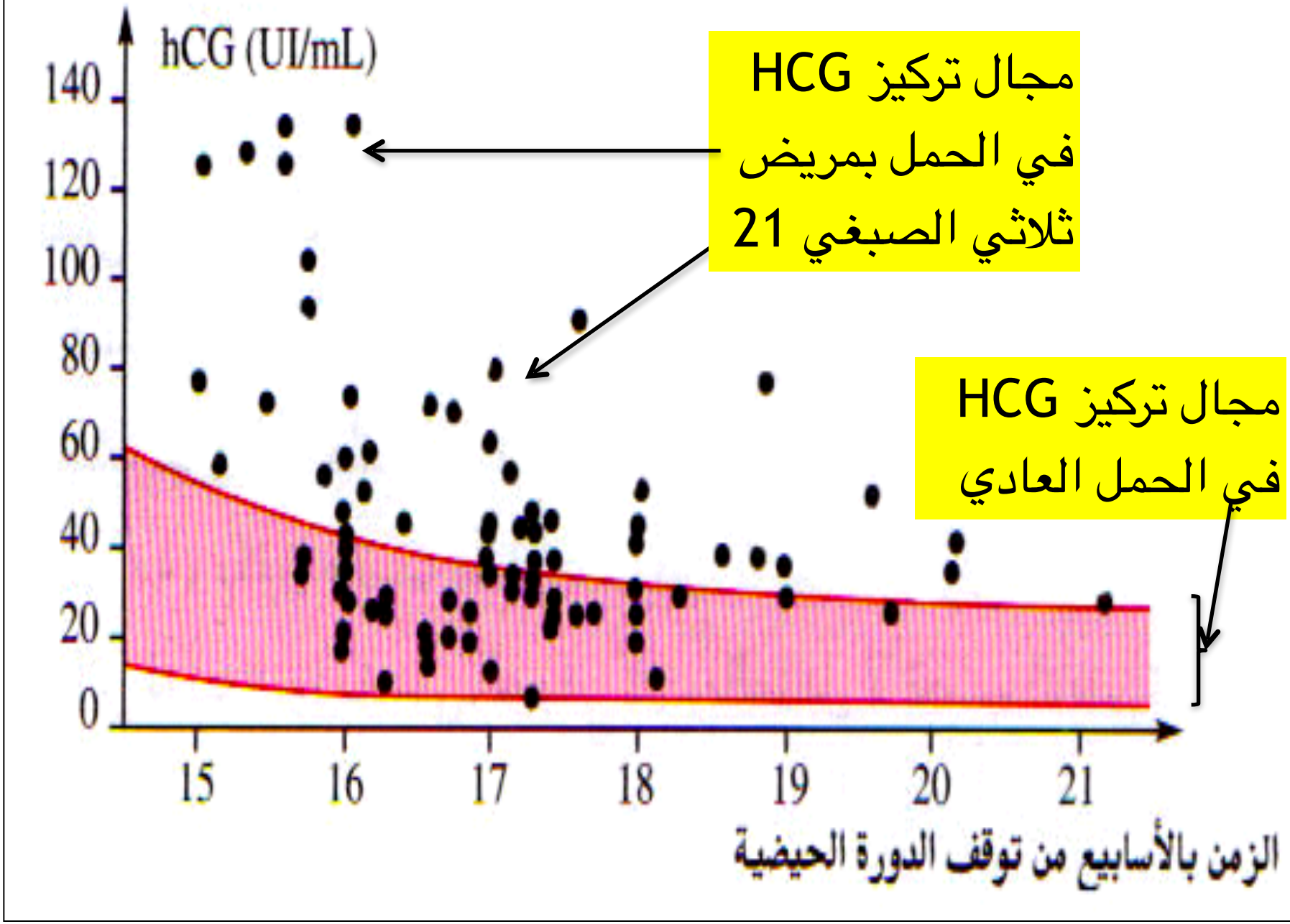
1 - معاينة الجنين داخل الرحم

يتمثل هذا الفحص في إرسال موجات فوق صوتية بواسطة مسبار يوضع على الجلد . تنتشر الموجات داخل الأنسجة ثم تنعكس و ترجع الى المسبار الذي يلعب ايضا دور لاقط للموجات فوق صوتية . ترسل

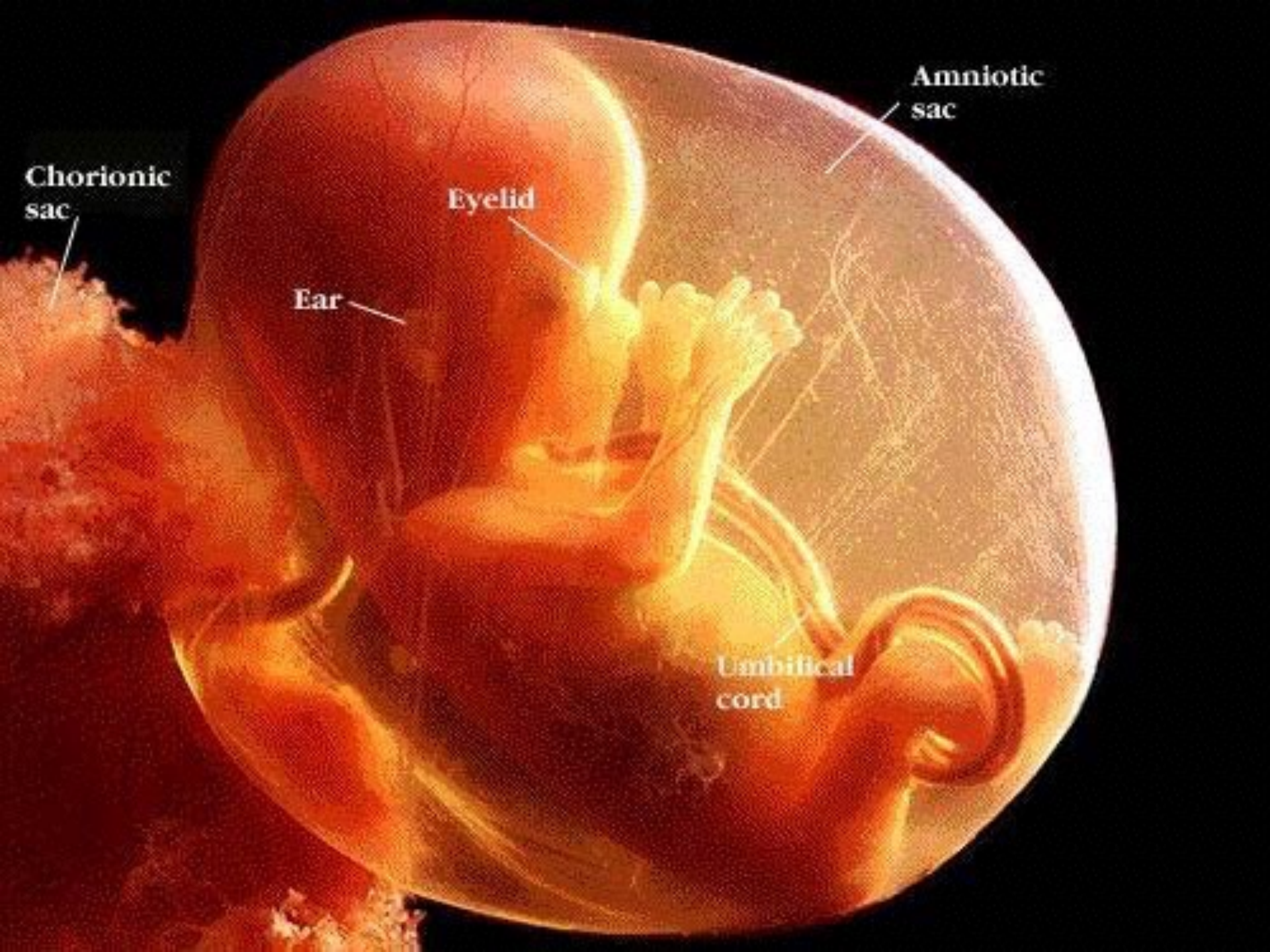
حميل سليم

علامات مميزة عند الحميل المصاب بمرض DOWN:

وجه مسطح - إنتفاخ في مستوى القفا - عنق عريض


hCG (UI/mL)
140
120
100
80
60
40
20
0
15
16
17
18
19
20
21
الزمن بالأسابيع من توقف الدورة الحيضية
مجال تركيز HCG
في الحمل بمريض
ثلاثي الصبغي 21
مجال تركيز HCG
في الحمل العادي

1- 2 الرصد الحميلي و الرصد المضغي


Amniotic sac
Chorionic sac
Eyelid
Ear
Umbilical cord

تعتمد تقنية الرصد المضغي والرصد الحميلي على إدخال نظام عدسي عبر البطن أو الفتحة التناسلية و ذلك قصد التقاط صورة للمضغة أو الحميل .

2 - إستخلاص خلايا حميلية

2- 1 أخذ عينة من السائل السلوي

يؤخذ قليل من السائل السلوي الذي يطفو داخله الحميل و انطلاقا من الخلايا العالقة بهذا السائل تنجز الخريطة الصبغية للجنين و التي تمكن من الكشف عن الشذوذات الصبغية المحتملة .

2- 2أخذ عينات من خلايا الحميل

يتم أخذ عينات من خلايا الحميل أو اقتطاع عينات من الأنسجة الحميلية أو المشيمة (الخزعة الجنينية) لفحصها بالمجهر أو إنجاز خريطة صبغية أو القيام بتحليل ADN بهدف التأكد من وجود شذوذ وراثي .