www.students.com

النشاط 1: وسائل دراسة الوراثة عند الإنسان

تعرفنا سابقا على الآليات المتدخلة في انتقال الصفات الوراثية والقوانين الإحصائية المتحكمة فيها، لكن كل ذلك تم على كائنات حية خاصة في حين أن دراسة الوراثة عند الإنسان ظلت لزمن طويل غير ممكنة لعدة صعوبات لكن العلماء اوجدوا وسائل فعالة تمكن من فهم وتتبع انتقال بعض الأمراض الوراثية عبر العائلات وكذا تشخيصها قبل الولادة، فماهي الصعوبات التي تواجه علم الوراثة البشرية وماهي الوسائل المعتمدة في دراسته؟

الأسناد

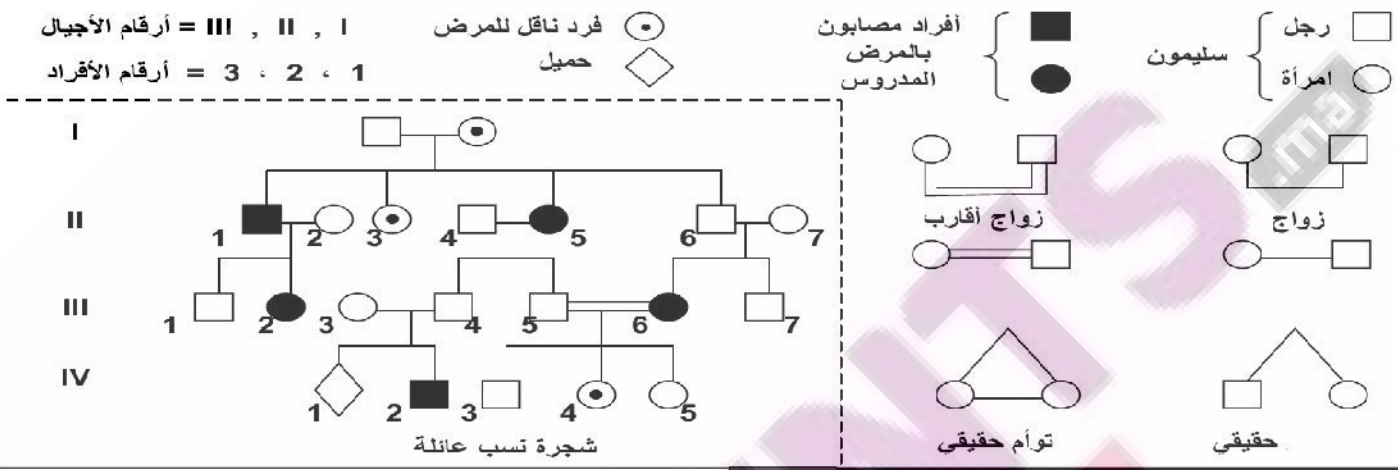
الوثيقة 1

شجرات النسب = Les arbres généalogiques

يمكن تتبع نقل بعض الصفات والأمراض عبر أجيال سلالة عائلة وكذلك احتمال انتقال هذه الصفات للأجيال الموالية وذلك بإنجاز ما يسمى شجرة النسب، وهي رسم بياني يبين جميع الأحداث العائلية من زواج وإنجاب وظهور أو عدم ظهور الصفة الوراثية المدروسة عند السلف والخلف (الآباء والأبناء). حيث نرمز للإناث بدائرة والذكور بمربع ونلون هذه الرموز بالأسود إذا كان الفرد يحمل الصفة المدروسة .وتتركه فارغا إذا كان الفرد لا يحمل هذه الصفة.

تضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زوج. (أنظر الوثيقة 1).

الوثيقة 1: الرموز المستعملة لانجاز شجرة النسب



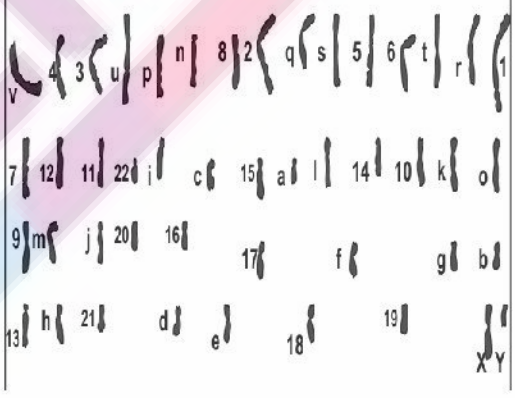
الوثيقة 2

الخرائط الصبغية Les cartes chromosomiques.

تعتمد تقنية انجاز الخريطة الصبغية على تصوير صبغيات إحدى خلايا الشخص الخاضع للفحص وترتيبها حسب الطول والشكل وموقع الجزيء المركزي ,,, أنظر الوثيقة أمامه.

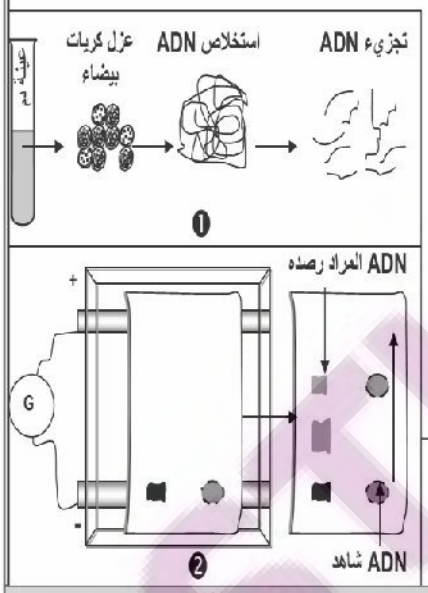
ويمكن تحليل الخريطة الصبغية من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي، ومن تشخيص التشوهات المرتبطة بتغيير عدد أو شكل الصبغيات.

قطع صبغيات الخريطة الصبغية أمامه، تم رتبها على شكل أزواج .



الوثيقة 3

تحليل الـ ADN.

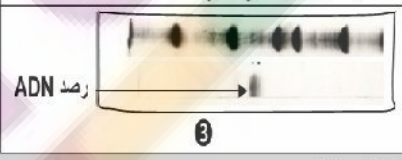


❶ نعزل ADN من خلايا الشخص المختبر ونعالجها بأنزيمات فصل نوعية، ونضع خليط القطع المحصلة في حفر أنجزت في غراء يسمى Agarose.

❷ نخضع الغراء لمجال كهربائي: بما أن قطع ADN ذات شحنة سالبة فإنها تهاجر نحو القطب الموجب بسرعة تتناسب وقدها، فتنتشر منفصلة بعضها عن بعض، نتحصل على قطع يمكن تحديد قدها بمقارنتها بمواقع قطع أخرى معروفة القد (قطع عيار).

❸ نرصد متتالية معينة تنتمي للمورثة ب:

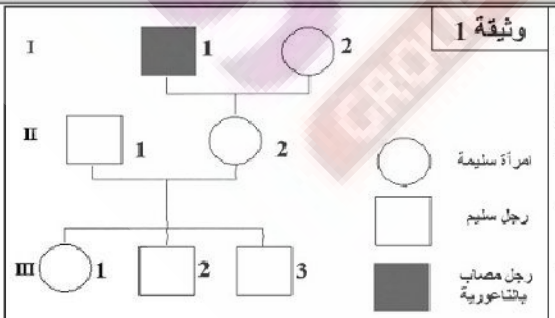
- معالجة قطع ADN لفصل لولبيها.
- إضافة قطع ADN مشعة ومتكاملة مع متتالية ADN التي نبحث عنها، حيث تشكل معها ADN هجين يسهل رصده بالتصوير الإشعاعي الذاتي.



التعليمات

1. انطلاقا من مكتسباتك السابقة، اذكر الصعوبات التي تواجه دراسة الوراثة عن الإنسان.
2. من خلال تحليل معطيات الوثيقة 1 أعلاه، استنتج ما يمكن ان تكشف عنه شجرة النسب الأصل الوراثي للأمراض الوراثية عند الإنسان.
3. أجب على السؤالين 1 و 2 من التمرين جانبه.
4. انطلاقا من معطيات الوثيقة 2 أعلاه ومكتسباتك، حدد أهمية الخريطة الصبغية في الكشف عن الأمراض الوراثية عند الإنسان
5. انطلاقا من معطيات الوثيقة 3 أعلاه ومكتسباتك، حدد أهمية تحليل ADN في الكشف عن الأمراض الوراثية عند الإنسان.
6. أجب على السؤال 3 من التمرين جانبه.

وثيقة 1



تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض التاعورية (Hémophilie) الذي يتميز بعدم تخثر الدم نتيجة غياب عامل التخثر IX الذي تتحكم في تركيبه مورثة محمولة على الصبغي الجنسي X.

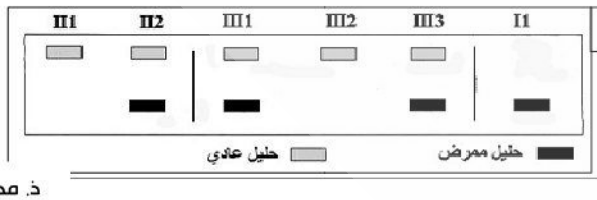
1- حدد هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي. علل إجابتك.

2- أعط الأنماط الوراثية للأفراد I1 و II2 و III3 (استعمل الرمزين H أو h).

تقدم الوثيقة 2 نتيجة تحليل مخبري لـ ADN مختلف أفراد العائلة الممثلة في الوثيقة 1.

3- ماذا تستخلص من نتائج تحليل ADN الطفل III3؟

وثيقة 2



تمرين

ذ. محمد الشباني

www.students.com

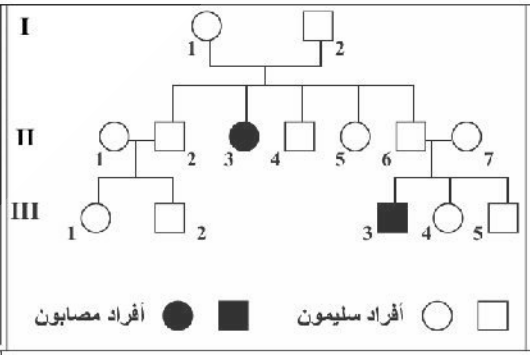
www.students.com

النشاط 2: دراسة انتقال أمراض وراثية غير مرتبطة بالصبغيات الجنسية

تنتشر بين كثير من العائلات أمراض وراثية لا تميز بين الذكور والإناث مما يعني أنها غير مرتبطة بالصبغيات الجنسية. تقدم الوثائق التالية دراسة بعض من تلك الأمراض.

مرض **Mucoviscidose** مرض وراثي يتميز باضطرابات هضمية وتنفسية، تسببها إفرازات لزجة للغدد المخاطية، الشيء الذي يؤدي إلى انسداد في القنوات الناقلة للعصارة البنكرياسية، وبالتالي اضطرابات في الوظيفة الهضمية للبنكرياس: كما يؤدي إلى انسداد التشعبات الرئوية، فيسبب ذلك عسر تنفسي والإصابة بالتعفنات.
تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

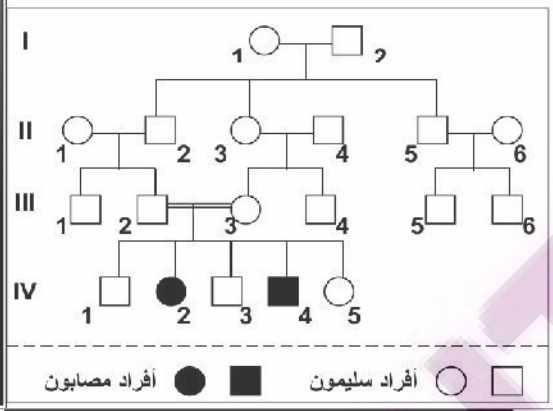
الوثيقة 1



مستعينا بمعطيات شجرة النسب:
1. هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي؟ علل إجابتك.
2. هل هناك دليل على أن الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط الصبغيات الجنسية؟ اذكره.
3. استنتج معللا إجابتك الأنماط الوراثية للأفراد: I1 و I2 و II3 مستعملا N أو n للحليل العادي و M أو m للحليل الممرض.

فقر الدم المتوسطي الثلاسيميا (Thalassémie) مرض وراثي منتشر على الخصوص في بعض الدول المطلة على البحر الأبيض المتوسط. يتميز هذا المرض بفقر دم حاد ناتج عن تدمير تدريجي للكريات الحمراء الدموية، ويرجع سببه إلى خلل في تركيب جزيئات الخضاب الدموي الذي يلعب دورا أساسيا في نقل الغازات التنفسية. يولد المصاب بمرض الثلاسيميا نتيجة الزواج بين ناقلين للمرض (عندما يكون الزوج والزوجة كلاهما حاملين للمرض). الشخص الناقل للمرض لا تظهر عليه أي أعراض ظاهرة ولكن يمكن تشخيصه بالتحاليل الطبية.
تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة تظهر المرض.

الوثيقة 2

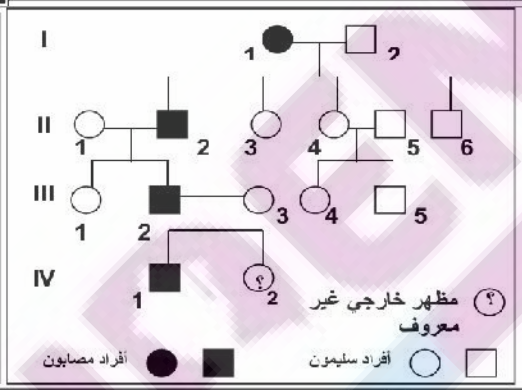


مستعينا بمعطيات شجرة النسب:
1. هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي؟ علل إجابتك.
2. هل الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط الصبغيات الجنسية؟ علل إجابتك.
3. استنتج العامل الذي ساعد على ظهور المرض وبين كيف ذلك مستعملا B أو b للحليل العادي و T أو t للحليل الممرض

تمرين 3 :

مرض هنتنغتون **Huntington** هو مرض عقلي وراثي يؤثر في وظيفة الدماغ، يظهر عموما ما بين 30 و45 سنة، تتجلى أهم أعراض هذا المرض في اضطرابات حركية ونفسية، حيث يصاب مريض داء هنتنغتون بالخرف ،وفقد الذاكرة. وصف المرض لأول مرة سنة 1872 على يد الطبيب الأمريكي Huntington George ومن هنا اكتسب المرض هذا الاسم.
يرتبط ظهور هذا المرض بمورثة سائدة محمولة على صبغي لا جنسي. وتبين الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

الوثيقة 3

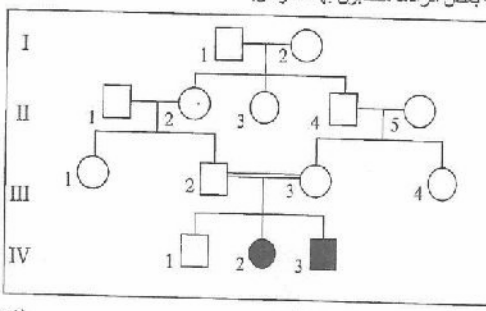


مستعينا بمعطيات شجرة النسب:
1. حدد كيفية انتقال مرض هنتنغتون عند هذه العائلة (الحليل الممرض سائد أم متنحي، مرتبط الصبغيات الجنسية أم لا) واعط معللا إجابتك الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد I1 و II2 و III2 و III3 مستعملا N أو n للحليل العادي و H أو h للحليل الممرض
2. حدد معللا إجابتك احتمال (النسبة المئوية) ظهور المرض لدى الطفل IV2.

تمارين للتدريب

التمرين 1

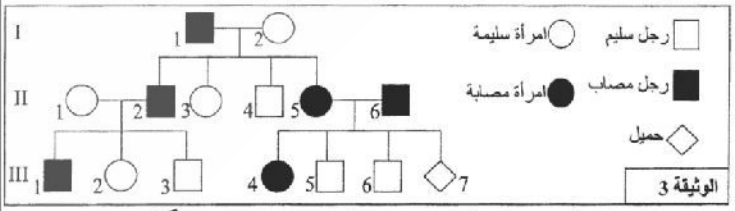
يصاب بعض الأشخاص بالمهق، وهو مرض وراثي نادر ينجم عن خلل في تركيب صبغة الميلانين، وهي مادة ملونة للبشرة والشعر عند الإنسان. لتحديد الأصل الوراثي لهذا المرض وفهم كيفية انتقاله، نقترح المعطيات الآتية:
تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.



الوثيقة 1

1. حدد، معللا إجابتك، كيفية انتقال هذا المرض بالاعتماد على الوثيقة 1. (1 ن)
2. أ - أعط النمط الوراثي أو الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد III_2 و III_3 و IV_1 و IV_2.
(نستعمل الرمزين A و a للتعبير عن حليلي المورثة المدروسة). (1 ن)
ب - بالاعتماد على شبكة التزاوج، حدد احتمال إنجاب الزوجين III_2 و III_3 المولود مصاب بالمهق، ثم استنتج العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل IV. (1 ن)

II. تمثل الوثيقة 3 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الوذانة.



الوثيقة 3

التمرين 2

3. بين، معللا إجابتك، أن مرض الوذانة سائد، وغير مرتبط بالجنس. (1 ن)
(أرمز للحليل العادي بـ A أو a وللحليل الممرض بـ B أو b)
ينتظر الزوجان II_3 و II_4 مولودا جديدا III_7.
4. حدد احتمال إصابة هذا المولود بالمرض معللا ذلك باستعمال شبكة التزاوج. (1 ن)

التمرين 3

يعتبر فقر الدم المنجلي عند الإنسان مرضا ناجما عن طفرة على مستوى المورثة المتحكمة في إنتاج الخضاب الدموي، مما يؤدي إلى تشوه الكريات الدموية الحمراء. توجد هذه المورثة في شكل عدة حليلات من بينها الحليل HBA الذي يتحكم في تركيب خضاب دموي عادي، والحليل HBS المسؤول عن تركيب خضاب دموي غير عادي. يتميز الأشخاص مختلفوا الاقتران بخضاب دموي عادي وخضاب دموي غير عادي، في حين يموت الأشخاص متشابهو الاقتران بالنسبة لهذا المرض مبكرا قبل خمس سنوات.
تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة إفريقية يعاني بعض أفرادها من هذا المرض.

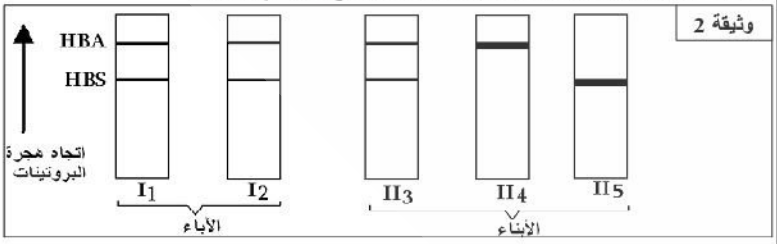
وثيقة 1

ملحوظة : في دم الأفراد مختلفي الاقتران نجد HBA و HBS معا

1. حدد كيفية انتقال مرض فقر الدم المنجلي عند هذه العائلة وأعط ، معللا إجابتك ، الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد I1 و I2 و II3 و II4 و II5. (2 ن)

قصد التحديد الدقيق لهذه الأنماط الوراثية تم اعتماد تقنية الهجرة الكهربائية لتفريق أنواع الخضاب الدموي HBA و HBS عند بعض أفراد هذه العائلة، وتم الحصول على النتائج المبينة في الوثيقة 2.

وثيقة 2



2- بيّن كيف تُمكّن هذه النتائج من التأكد من الأنماط الوراثية للأفراد المشار إليهم في السؤال 1. (2 ن)

ذ. محمد الشباني

www.students.com

www.students.com

النشاط 3: دراسة انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات الجنسية

تظهر بعض الأمراض الوراثية بنسب متفاوتة حسب الجنس، ومن بينها ما يقتصر فقط على الذكور، تدعى هذه الأمراض بالأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس فكيف تنتقل تلك الأمراض بين الأجيال؟ تقدم الوثائق التالية معطيات حول بعض الأمراض الوراثية المرتبطة بالصبغيات الجنسية:

الوثيقة 1

تعتبر الدلتونية Daltonisme شذوذا يهم إبصار الألوان، إذ أن الشخص المصاب لا يميز بين الأحمر والأخضر. نقترح تتبع انتقال هذا المرض عند عائلة معينة.

تزوج رجل سليم من الدلتونية (I_1) بامرأة سليمة من هذا العيب (I_2)، فأنجبا ولدين وبنت : (ولد II_1 مصاب بالدلتونية، وولد II_2 سليم من الدلتونية، وبنت II_3 سليمة من الدلتونية).

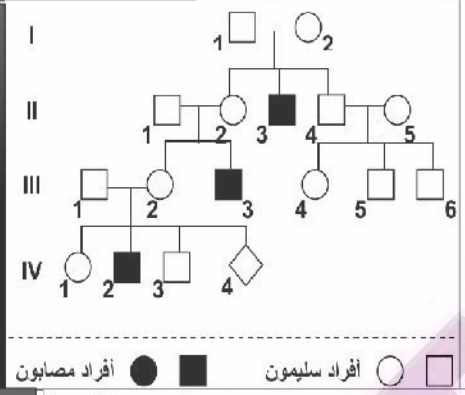
تزوجت البنت II_3 برجل II_4 مصاب بالدلتونية، فأنجبا: ولدين سليمين من الدلتونية III_1 و III_2. وبنت مصابة بالدلتونية III_3.

1. من خلال معطيات الوثيقة، انجز شجرة النسب لهذه العائلة.
2. استخرج من معطيات الوثيقة ما يدل على أن الحليل المسؤول عن المرض متنحي.
3. علما الحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي X وباستغلال المعطيات السابقة، استنتج معللا إجابتك الأنماط الوراثية للأفراد I1 و I2 و II2 و II3. استعمل D للحليل السائد و d للحليل المتنحي.

الوثيقة 2

الهزال العضلي لـ Duchenne مرض يصيب بعض الأطفال، حيث يلاحظ ضمور وانحلال تدريجي لعضلاتهم التي تصبح غير قادرة على تأمين الحركة والتنفس.

تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة أصيب بعض أفرادها بمرض الهزال العضلي لـ Duchenne.

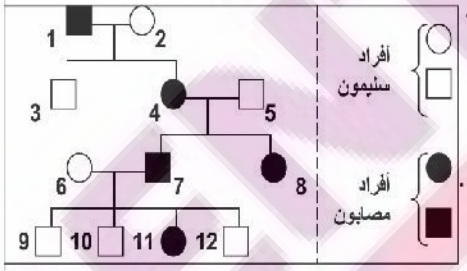


مستعينا بمعطيات شجرة النسب:

1. استخرج ما يدل على الحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي X.
2. هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي؟ علل إجابتك.
3. اعط معللا إجابتك الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد I1 و I2 و II2 و II3 و II4 مستعملا N أو n للحليل العادي و D أو d للحليل الممرض.
4. حدد معللا إجابتك احتمال ظهور المرض لدى الطفل IV4.

الوثيقة 3

مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le Rachitisme Vitamino-résistant مرض وراثي يؤدي إلى تشوه عظام الأطراف السفلية، نتيجة تكلس رديء للعظام. وهذا المرض لا يمكن علاجه بواسطة الحقن العادية من فيتامين D فهو مرض مقاوم للفيتامين. وتبين الوثيقة أسفله شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون بالكساح المقاوم للفيتامين .



مستعينا بمعطيات شجرة النسب:

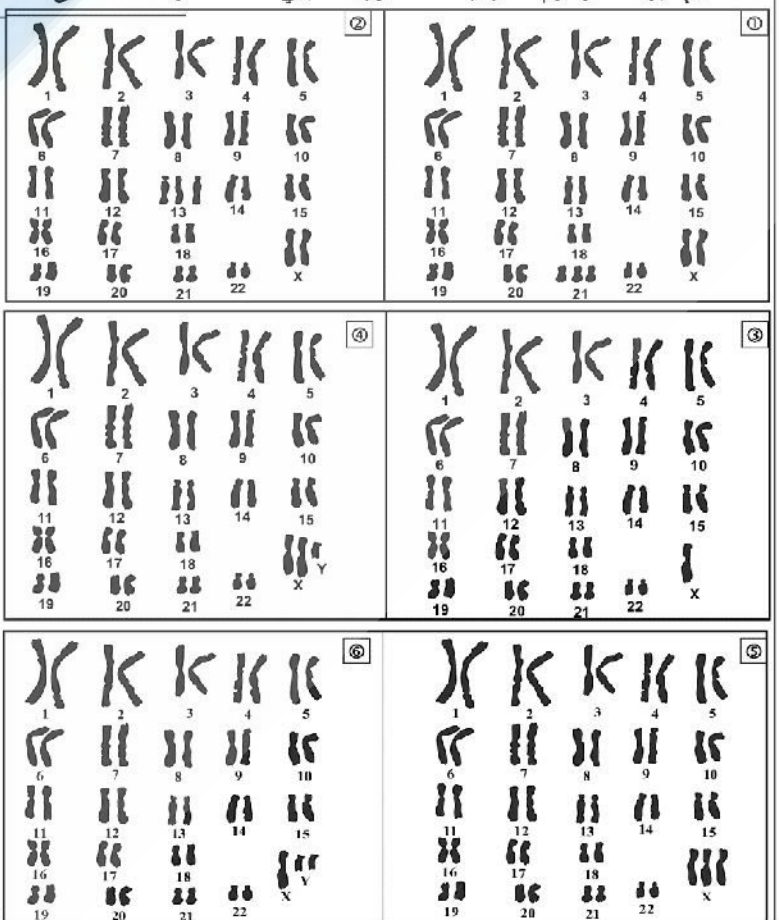
1. فسر كيفية انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين عند هذه العائلة (الحليل الممرض سائد أم متنحي، مرتبط الصبغيات الجنسية أم لا)
2. اعط معللا إجابتك الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد 2 و 3 و4 و6 و 11 و 9 مستعملا N أو n للحليل العادي و R أو r للحليل الممرض.
3. حدد معللا إجابتك الإناث الناقلات للمرض داخل العائلة.
4. اذا تزوجت البنت 8 من شخص سليم، ما هو احتمال ان ينجبا طفل مريض؟ علل إجابتك.

النشاط 4: الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها

ينجب بعض الاباء السليمون في حالات نادرة أطفالا مصابين بأمراض ترتبط بخلل في عدد أو بنية الصبغيات تسمى الشذوذات الصبغية فماهي أنواعها؟ وما أصلها وعواقبها؟

تعطي الوثائق ①، ②، ③، ④، ⑤، ⑥، ⑦، ⑧. خرائط صبغية لحالات مختلفة من الشذوذات الصبغية

1) تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها.
2) انطلاقا من هذه الوثائق أتمم جدول الوثيقة
3) بواسطة رسوم تخطيطية أعط التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الممثلة على هذه الخرائط الصبغية.



الخريطة الصبغية	عدد الصبغيات	اسم الشذوذ	تردد الشذوذ	المظهر الخارجي
الخريطة ① :		منغولية أو تثلث الصبغي 21 أو مرض DOWN	18 / 10000	تأخر عقلي، قصر القامة، وجه ذو تقسيم مميزة، يدين بأصابع قصيرة مع وجود طية وحيدة عرضية، تشوهات داخلية (القلب، الأوعية، الأمعاء...)
الخريطة ② :		ثلاثي الصبغي 13	1 / 10000	غياب الفاصل البيمنخري، شفة علوية مفتوحة، سداسي الأصابع.
الخريطة ③ :		اعراض مرض Turner	4 / 10000	مظهر أنثوي، غياب المبيضين أو ضمورهما، عقم، ...
الخريطة ④ :		أعراض مرض Klinefelter	2 / 1000	مظهر ذكري ، خصيتان ضامرتان، غياب تشكل النطاف، تدين نسيان.
الخريطة ⑤ :		ثلاثي الصبغي X	1 / 1000	مظهر أنثوي عادي، قامة شيئا ما طويلة، قدرات ذهنية عادية، خصوبة عادية.
الخريطة ⑥ :		ثلاثي الصبغي XYY	2 / 1000	رجل عادي المظهر، بخصوبة عادية.
الخريطة ⑦ :		صياح القطة	1 / 40000	تأخر عقلي حاد، تشوهات جسمية خصوصا على مستوى الحنجرة

www.students.com

www.students.com

النشاط 5: تشخيص الشذوذات الصبغية عند الإنسان قبل الولادة وأهميته

في حالة التخوف من إنجاب طفل مصاب بشذوذ صبغي بسبب إنجاب طفل أول مصاب أو لوجود المرض في العائلة أو بسبب التقدم في السن، يمكن للأبوين إجراء التشخيص قبل الولادة فماهي التقنيات المعتمدة في تشخيص الشذوذات الصبغية عند الإنسان قبل الولادة؟

الوثيقة 1

الكشف عن الإصابة بمرض Down عند الحميل بواسطة التصوير بالصدى الصوتي: الشكل1: **علامات مميزة عند الحميل المصاب بمرض Down** (وجه مسطح، عنق عريض...). هذه العلامات لا تلاحظ عادة عند الحميل العادي (الشكل2).

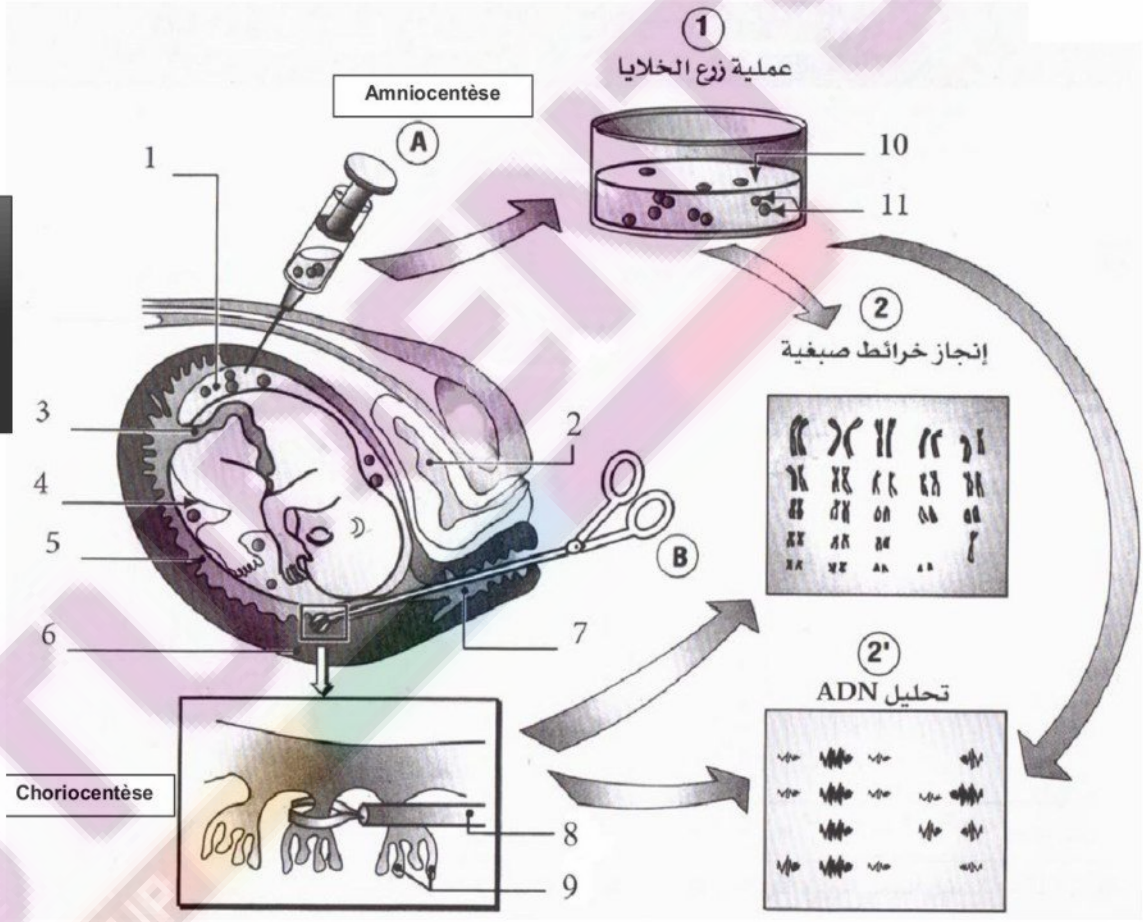
1. من خلال معطيات الوثيقة 1، أبرز أهمية التصوير بالصدى الصوتي في الكشف عن مرض Down.
2. هل ترى أن التصوير بالصدى الصوتي كاف للكشف عن المرض؟ إذا كان غير كاف فما التشخيص الذي تقترحه للكشف عن مرض Down؟

الوثيقة 2

تقنية Amniocentèse وتقنية Choriocentèse. (فحص السائل السلوي والزغابات الجنينية).

يمكن الكشف عن الشذوذات الصبغية عند الجنين أثناء الحمل إما :

- باختبار السائل السلوي بعد 15 إلى 17 أسبوع من توقف الدورة الحيضية
- باختبار دم الحبل السري بعد الأسبوع 20 من توقف الدورة الحيضية.
- اقتلاع زغابات جنينية وتحليلها، انطلاقا من الأسبوع التاسع للحمل.



3. من خلال معطيات الوثيقة 2، بين كيف تمكن تقنيتي amniocentèse و Choriocentèse من الكشف عن الشذوذ الصبغي عند الجنين.

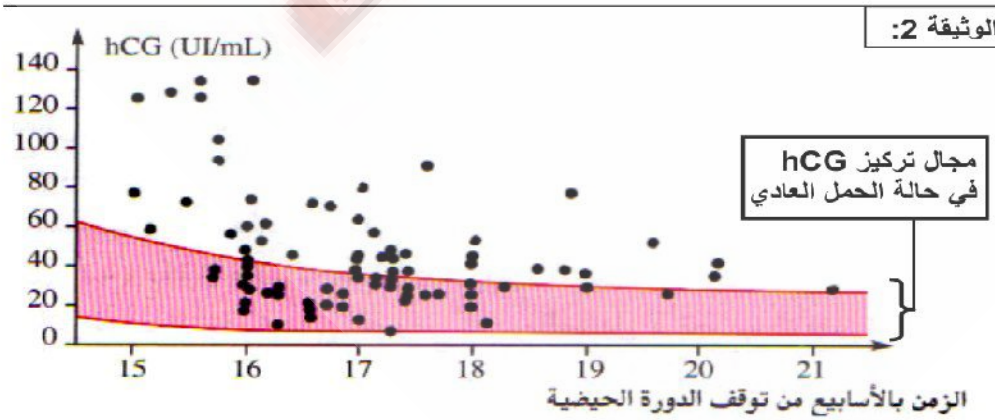
الوثيقة 3

بينت تحاليل الدم عند الأمهات الحوامل بأجنة مصابة بمرض Down (ثلاثي الصبغي 21)، وجود تركيز كبير من هرمون hCG (human Chorionic Gonadotropin)، وبروتين AFP (alpha-fœtoprotéine) = بروتين يركبه الحميل.

تسمى هذه المواد الموجودة بالمصل بالواسمات المصلية Marqueurs sériques.

تبين الوثيقة أمامه التركيز البلازمي لهرمون hCG حسب مدة الحمل عند 86 حالة أصيب فيها الجنين بمرض Down.

الوثيقة 2:



4. من خلال معطيات الوثيقة 3، بين كيف تمكن تقنية تحليل دم المرأة الحامل من تدعيم نتائج تقنية الفحص بالصدى.

www.students.com