

الوحدة الثانية

الوراثة عند الإنسان



يتميز الكائن البشري بصفات وراثية تميزه عن باقي الأنواع الأخرى. ولكل شخص صفات فردية تميزه عن باقي أفراد نوعه.
تنتقل هذه الصفات من الآباء إلى الأبناء ومن جيل إلى آخر، ونادرًا ما تظهر بعض الأمراض الوراثية عند الخلف.

- كيف تنتقل الصفات الوراثية عند الإنسان؟
- ما أسباب ظهور الأمراض الوراثية؟

الفصل الأول: دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في التوأد الجنسي

مقدمة:

التوأد عند الإنسان هو توأد جنسي، يتطلب تدخل ذكر وأنثى، ويتميز هذا التوأد بحداثين هامتين هما:

- ✓ ظاهرة الانقسام الاختزالي التي تؤدي إلى تشكيل أمشاج أحادية الصبغية الصبغية.
- ✓ ظاهرة الإخصاب التي تنتج عنها بيضة، وهي نقطة انطلاق فرد جديد توفر خلاياه على نفس عدد الصبغيات الموجودة في خلايا كل من الآبوبين.

- **كيف يمكن ملاحظة وترتيب الصبغيات عند الإنسان؟**
- **ما دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في التوأد الجنسي؟**

I - الصبغيات والخريطة الصبغية:

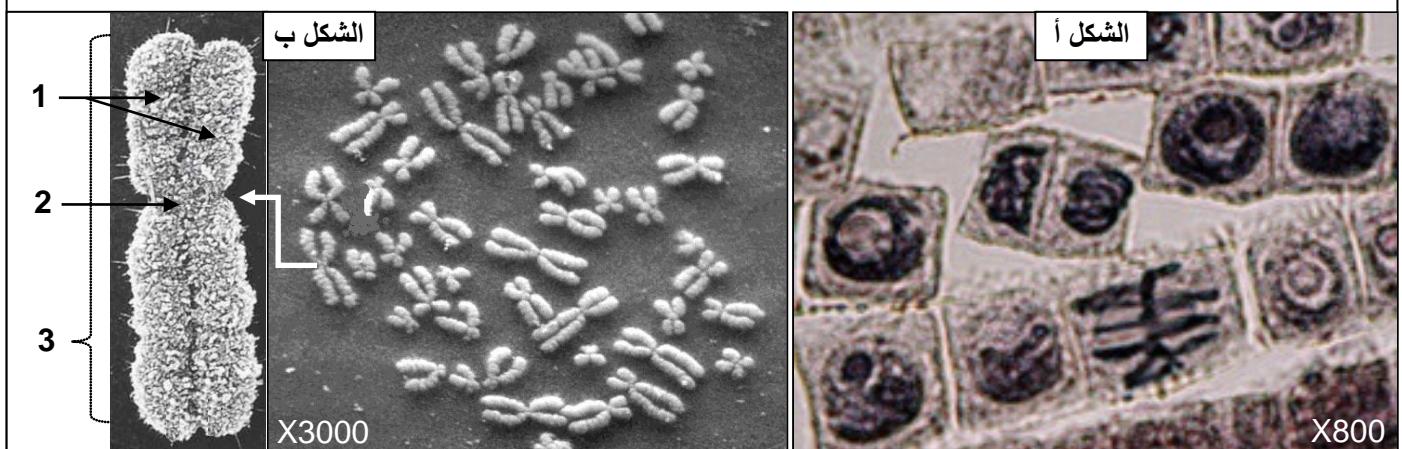
① مظهر الصبغيات عند الإنسان:

أ - ملاحظات: أنظر الوثيقة 1

الوثيقة 1: الصبغيات والخريطة الصبغية:

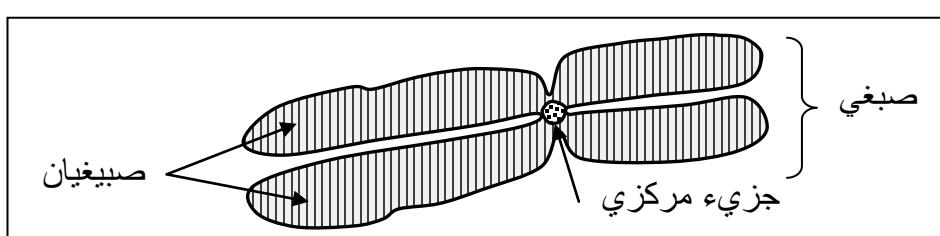
يعطي الشكل أ من الوثيقة، بعض مظاهر النواة خلال دورة حياة الخلية. ويعطي الشكل ب صبغيات خلية بشرية ملاحظة بالمجهر الإلكتروني الكاسح.

- 1) من خلال معطيات الشكل أ من الوثيقة حدد متى يمكن ملاحظة الصبغيات في الخلية.
- 2) بعد ملاحظة الشكل ب من الوثيقة، أعط الأسماء المناسبة للعناصر المرقمة على الوثيقة، ثم أنجز رسمًا تخطيطيًا لصبيغي انطلاقاً من هذه المعطيات.
- 3) كم عدد صبغيات الخلية الممثلة في الشكل ب من الوثيقة؟ ماذا تستنتج من ذلك.



ب - تحليل واستنتاج:

- 1) يتغير شكل النواة حسب مراحل الدورة الخلوية، حيث يكون شكلها مستديراً ومحتوها محباً خلال مرحلة السكون. وخلال الانقسام الخلوي تصبح النواة على شكل خيوط سميكة تمثل الصبغيات.
- 2) يتبيّن من ملاحظة الشكل ب أن نواة خلية الإنسان تتكون من مجموعة من الصبغيات (3) تختلف من حيث الشكل والقد. كما أن كل صبغي يتكون من جزأين متشابهين: إنهم الصبيغيان (1) اللذان يلتحمان في نقطة تسمى بالجزء центральный (2) والذي يتغيّر موقعه من صبغي لآخر.



(3) إن عدد صبغيات الخلية الممثلة في الشكل ب من الوثيقة هو 46 صبغي. نستنتج من هذا أن عدد الصبغيات يعتبر مميزاً للنوع، حيث أن كل نوع من أنواع الكائنات الحية يتميز بعدد ثابت وقار من الصبغيات. ويكون مجموع الصبغيات الموجودة داخل الخلية زينة الصبغية.

② ترتيب الصبغيات وانجاز الخريطة الصبغية: انظر الوثيقة 2

الوثيقة 2: ترتيب الصبغيات وانجاز الخريطة الصبغية Caryotype

للحصول على الصبغيات تأخذ الخلايا في طور الانقسام الخلوي، فتتم معالجتها بواسطة مادة خاصة تسمى الكولشيسين، توقف التكاثر في المرحلة الاستوائية. توضع بعد ذلك الخلايا في وسط ناقص التركيز، فتنتفخ وتتفجر حررة الصبغيات. تلون الصبغيات وترتبت حسب معايير محددة كالشكل والقد وموقع الجزيء المركزي، فنحصل بذلك على وثيقة تسمى الخريطة الصبغية.

| | |
|---|---|
| 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 XX | 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 XY |
|---|---|

يعطي الشكل أمامه خرائط صبغية لخلايا الإنسان:

① = خلية جسدية عند الرجل.

② = خلية جسدية عند المرأة.

1) ماذا تستنتج من خلال مقارنة الخريطتين الصبغيتين للرجل والمرأة؟

2) لماذا يطلق اسم الصبغيين الجنسين على الصبغيين X وY؟

(1) من خلال ملاحظة أشكال الوثيقة يتبيّن أن صبغيات الخلية في الخريطة الصبغية للرجل والمرأة ترتّب على شكل أزواج، يعني أن لكل صبغي صبغي آخر مماثل له. نقول إذن أن الخلية تحتوي على أزواج من الصبغيات المتماثلة، فتسمى بذلك خلية ثنائية الصيغة الصبغية Cellule diploïde. ونعبر عن الصيغة الصبغية لهذه الخلايا بالرمز $2n$ حيث أن n تمثل عدد الأزواج الصبغيات.

مثلاً عند الإنسان يمكن التعبير عن الصيغة الصبغية $B-46 = 2n$ حيث يمثل n عدد الأزواج من الصبغيات المختلفة، ويساوي 23.

نلاحظ من خلال مقارنة الخريطتين الصبغيتين للرجل والمرأة وجود ما يلي:

✓ 22 زوج من الصبغيات تتشابه عند الرجل والمرأة، تسمى صبغيات لا جنسية، ويرمز لها بـA.

✓ زوج من الصبغيات مختلف عند كل من الرجل والمرأة، تسمى صبغيات جنسية، ويرمز لها بـXX عند المرأة وبـXY عند الرجل.

✓ تكتب الصيغة الصبغية للمرأة: $2n = 22AA + XX$

✓ تكتب الصيغة الصبغية للرجل: $2n = 22AA + XY$

(2) يطلق اسم الصبغيين الجنسين على الصبغيين X وY، لأن هذه الصبغيات هي التي تميز بين الذكر والأثني.

II - دور الانقسام الاختزالي في التوالد الجنسي:

① الخرائط الصبغية للأمشاج: انظر الوثيقة 3

الوثيقة 3: الخرائط الصبغية للأمشاج

يعطي كل من الشكل ① والشكل ②، خرائط صبغية للخلايا الجنسية عند الإنسان:

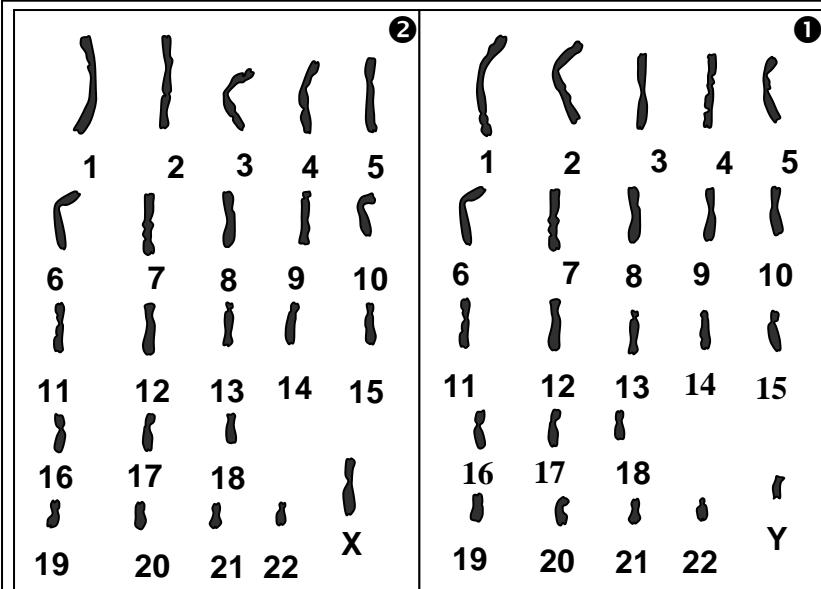
① = خلية جنسية ذكرية.

② = خلية جنسية عند الرجل وعند المرأة.

اعتماداً على معطيات هذه الوثيقة:

1) حدد عدد الصبغيات في كل من المشيغ الأنثوي والمشيغ الذكري.

2) قارن الخريطتين الصبغيتين لخلية جسدية وخلية جنسية



1) عدد الصبغيات في كل من المشيغ الذكري والمشيغ الأنثوي هو 23.

2) يتبيّن من مقارنة الخريطة الصبغية لكل من الحيوان المنوي والمشيغ الأنثوي أن عدد الصبغيات أحادي، بحيث أن كل صبغي غير مقترن بصبغي آخر مماثل له. نقول أن هذه الخلايا أحادية الصبغة الصبغية، وتكتب صيغتها الصبغية كما يلي: $n = 23$.

✓ الصبغة الصبغية لمتشيغ أنثوي هي: $n = 22A + X$

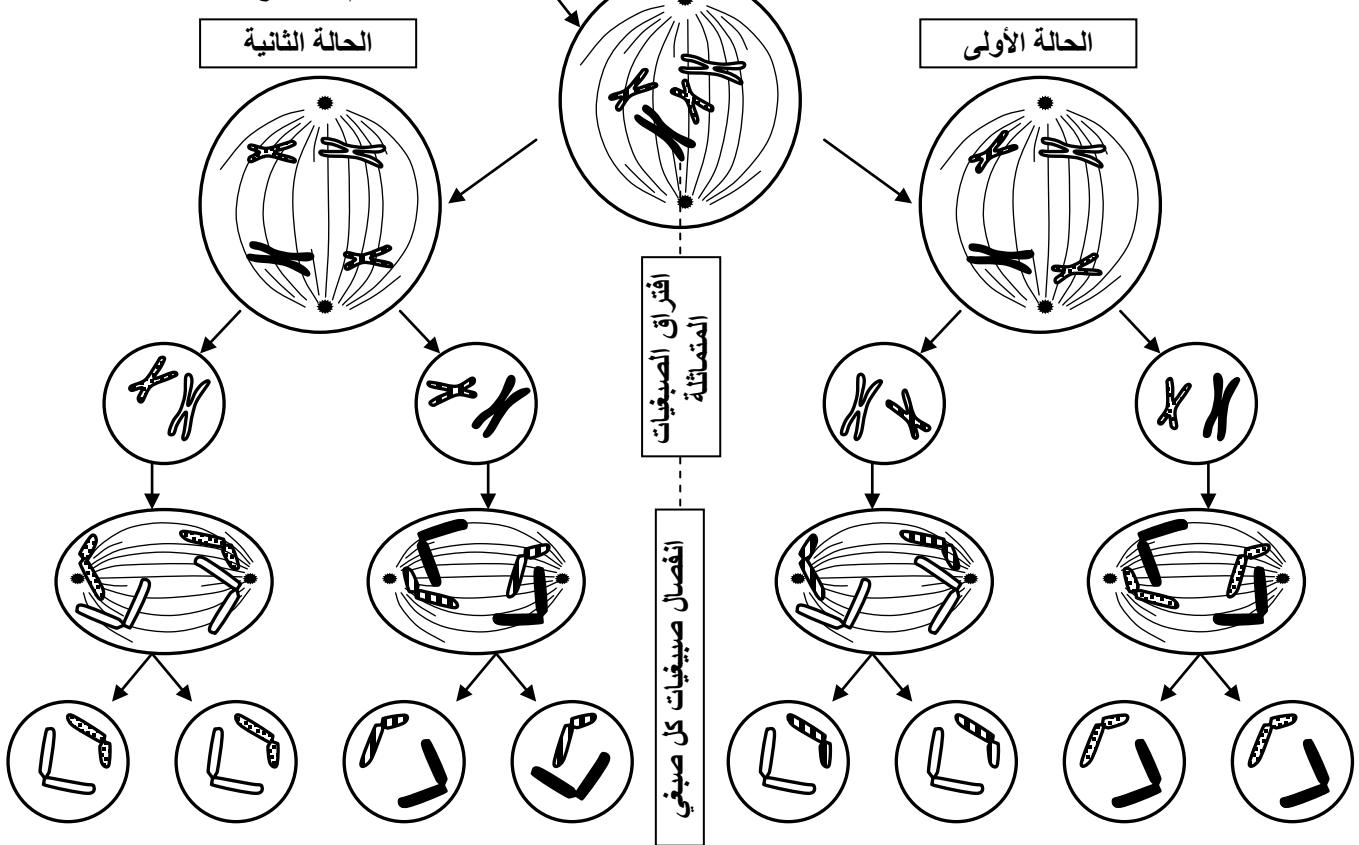
✓ الصبغة الصبغية لمتشيغ ذكري هي: $n = 22A + Y$ أو $n = 22A + X$

② توزيع وتخلط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي: انظر الوثيقة 4

الوثيقة 4: توزيع وتخلط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي خلال تشكيل الأمشاج.

يعطي الرسم أسفله، مختلف حالات الأمشاج الممكنة، بعد انقسام اختزالي ل الخلية أم ذات صبغة صبغية $2n = 4$

$$2n = 4 \text{ الخلية الأم للأمشاج}$$



تابع الوثيقة 4: توزيع وتخليط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي خلال تشكيل الأمشاج.

علماً أن صبغي كل زوج يحملان خبريين وراثيين مختلفين، قارن بين الخبر الوراثي لمختلف الأمشاج الناتجة عن الانقسام الاختزالي، واستنتج دور الانقسام الاختزالي في انتقال الخبر الوراثي أثناء تشكيل الأمشاج.

تتوفر كل خلية في جسم الإنسان على أزواج من الصبغيات المتماثلة. كل زوج منها يضم صبغي من أصل أمومي وصبغي من أصل أبيوي.

أثناء الانقسام الاختزالي يتوزع صبغي كل زوج بالصدفة، فتحصل على تأليفات صبغية متعددة في أمشاج الأب ، وأمشاج الأم.

يتبيّن من هذا التحليل أن الانقسام الاختزالي يمكن من اختزال عدد الصبغيات إلى النصف لدى الأمشاج. كما يمكن من تخلط الصبغيات، إذ يتلقى كل مشيج تأليف مميزة من الصبغيات، الشيء الذي يمكن من إنتاج عدد كبير من الأمشاج المتنوعة وراثيا.

III - دور الإخصاب في التوالد الجنسي:

① دور الإخصاب في استرداد الصيغة الصبغية الثانية: انظر الوثيقة 5

الوثيقة 5: دور الإخصاب في استرداد الصيغة الصبغية الثانية:

يعطي الشكل أمامه، رسوماً تخطيطية تفسيرية لخلايا جنسية عند الإنسان خلال ظاهرة الإخصاب:

① = خلية جنسية أنثوية.

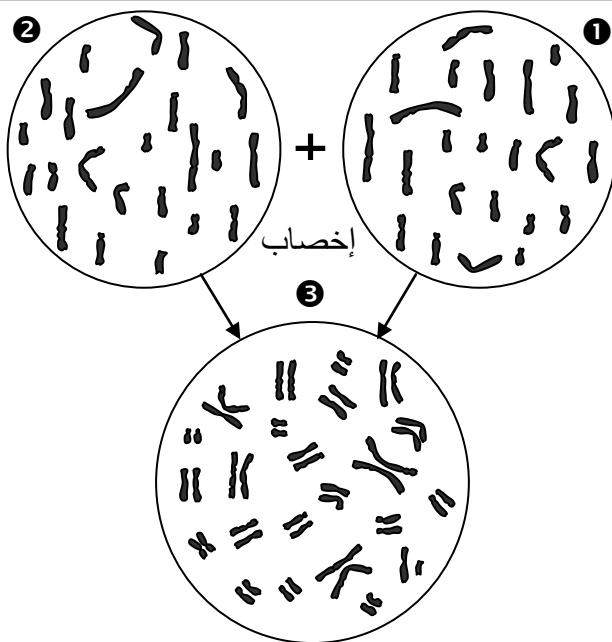
② = خلية جنسية ذكرية.

③ = بيضة.

اعتماداً على معطيات هذه الوثيقة:

1) أعط الصيغة الصبغية لكل من المشيج الأنثوي والمشيج الذكري، والبيضة.

2) استخرج دور الإخصاب في ثبات الصيغة الصبغية المميزة للنوع البشري عبر الأجيال.



1) الصيغة الصبغية لـ:

- المشيج الأنثوي هي: $X = 22A + X$
- المشيج الذكري هي: $Y = 22A + Y$
- البيضة هي: $2n = 22AA + XY$

2) أثناء الإخصاب يؤدي التقاء المشيج الأنثوي ($n=23$) إلى استرداد الصيغة الصبغية الثانية المميزة للنوع البشري ($2n=46$)، ويحافظ بذلك على ثبات عدد الصبغيات عند الإنسان. إن كل صبغي في البيضة يكون ممثلاً بنموذجين: صبغي أمومي وصبغي أبيوي.

② دور الإخصاب في تخلط الصبغيات:

لمعرفة دور الإخصاب في تخلط الصبغيات، نأخذ خلية أم للأمشاج ذات صيغة صبغية $4 = 2n$ ، أي أن المورثات عند هذه الخلية محمولة على زوجين من الصبغيات المتماثلة. يؤدي الانقسام الاختزالي لهذه الخلية الأم إلى تشكيل أمشاج مختلفة وراثياً، وعددها أربعة أمشاج لدى كل أب (انظر الوثيقة 4).

عند الإخصاب يتلقى بالصدفة المشيج الذكري بالمشيج الأنثوي، الشيء الذي يعطي تنوعاً في أصناف البيضات المحصل عليها (انظر الوثيقة 6).

الوثيقة 6: دور الإخصاب في تخليط الصبغيات.

يتمثل الجدول أعلاه احتمالات البيضات الممكن الحصول عليها بالنسبة لخلية أم للأمشاج ذات صبغة صبغية $2n=4$. انطلاقاً من هذه المعطيات ومعطيات الوثيقة 4، أبرز دور الإخصاب في تخليط الصبغيات.

| الأمشاج الذكرية | الأمشاج الأنثوية | | | |
|-----------------|------------------|--|--|--|
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |

- عند الأب لدينا 4 احتمالات أمشاج مختلفة، وعند الأم لدينا كذلك 4 احتمالات أمشاج مختلفة، مما يجعل عدد البيضات المختلفة الممكنة يساوي (4×4) أي 16 بيضة.

- لحساب عدد البيضات الممكن تشكيلها عند الإنسان، نحدد أولاً عدد الأمشاج المختلفة الممكن تشكيلها عند الآبين وهو 2^{23} بالنسبة لكل آب. وهكذا فعدد البيضات الممكنة هو: $(2^{23} \times 2^{23})$ أي 2^{46} أي (7.10^{13}) ، وهو عدد هائل، دون الأخذ بعين الاعتبار حدوث ظاهرة العبور الصبغي.

يتبيّن إذن أن الإخصاب يزيد من التنوع الوراثي للبيضات، بفعل الالتقاء العشوائي للأمشاج، الشيء الذي يعطي أفراداً بصفات مختلفة. وهكذا فإن الإخصاب يعمق التخليط البيولوجي.