

## **الوحدة الثانية، الفصل الثالث: انتقال بعض الأمراض الوراثية**

### **مقدمة:**

يمكن علم الوراثة البشرية من دراسة آليات انتقال الصفات الوراثية من جيل لأخر عند الإنسان. إلا أن هذه الدراسة تواجه عدّة صعوبات رغم أنها تخضع لنفس قوانين انتقال الصفات عند باقي الحيوانات. ومن بين هذه الصعوبات ذكر:

- ✓ أن الإنسان لا يشكل مادة تجريبية يمكن إخضاعها لتجارب متعددة.
- ✓ العدد الكبير لصيغيات خلية الإنسان (46) يجعل عدد التأثيرات الممكنة بين الصيغيات مرتفعاً جداً ( $2^{46}$  نوعاً ممكناً من البوسيطات الملقحة ( $2^{23} \times 2^{23}$ )).
- **فما الوسائل التي تسمح بدراسة الوراثة عند الإنسان؟**
- **كيف تنتقل بعض الأمراض الوراثية من جيل لأخر؟**

### **I – الوسائل المستعملة في دراسة الوراثة عند الإنسان:**

إن أهم الوسائل التي اعتمدت لدراسة الوراثة عند الإنسان، هي الخرائط الصبغية، وتتبع انتقال بعض الأمراض الوراثية من خلال دراسة شجرات النسب.

#### **① الخرائط الصبغية: انظر الوثيقة 1**

الوثيقة 1: الخرائط الصبغية :Les caryotypes											
تعتمد تقنية انجاز الخريطة الصبغية على تصوير صبغيات إحدى خلايا الشخص الخاضع للفحص وترتيبها حسب القد والشكل وموقع الجزيء центральный...						تعطي الوثيقة أمامها خريطة صبغية لطفل ذكر يعاني من شذوذ جسدي وعقلي (تأخر عقلي، تشوهات داخلية على مستوى القلب والأوعية الدموية والأمعاء، قامة قصيرة، يدين بأصابع قصيرة مع وجود طيبة وحيدة عرضية، وجه ذو تقسيمات مميزة).					
ماذا تستخلص من تحليل هذه الخريطة الصبغية .											

نلاحظ على هذه الخريطة الصبغية أن كل الصبغيات عاديّة باستثناء الصبغي 21 فهو ممثّل بثلاثة نماذج، وبالتالي هناك زيادة صبغي واحد في هذه الخريطة الصبغية لذلك نتكلّم عن شذوذ صبغي، ويُسمى ثلاثي الصبغي 21، أو المنغولية Mongolisme أو متلازمة Longdon Down طبيب بريطاني أول من شخص الحالـة (1866). إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصـاب، وستكون صيغته الصبغية على الشكل التالي:

$$2n+1=45A+XY=47$$

الخريطة الصبغية هي عبارة عن وثيقة تبيّن مجموع الصبغيات التي توجد في خلية كائن معين، مرتبة على شكل أزواج حسب جملة من المعايير كالقد وموقع الجزيء центральный ،...

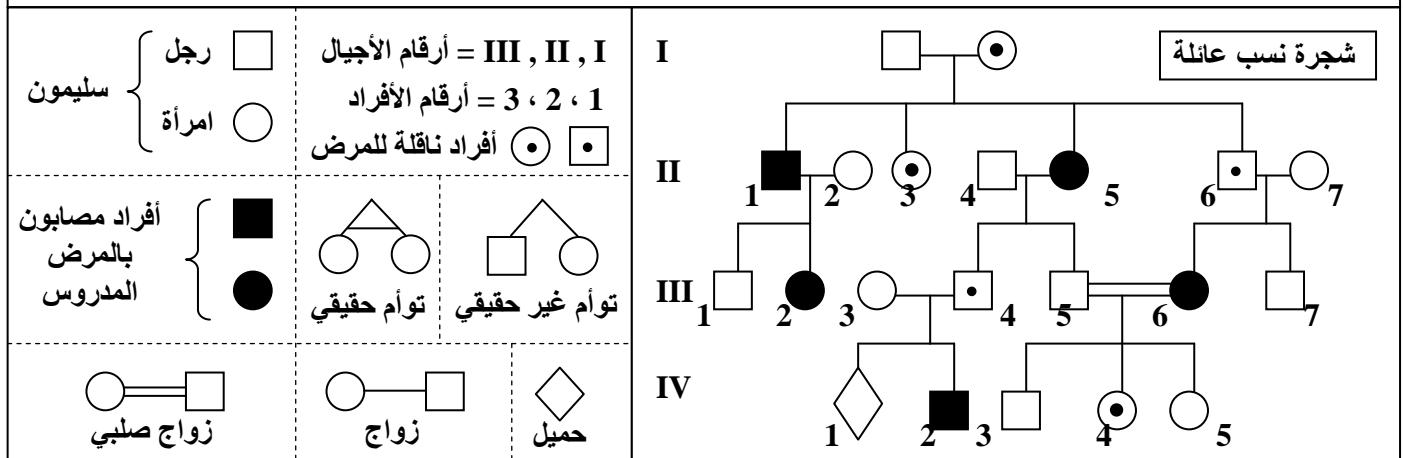
من خلال انجاز وتحليل الخرائط الصبغية، يمكن الكشف عن بعض حالات الشذوذ الصبغي، أو تشخيص تشوهات مرتبطة بتغير في عدد أو بنية الصبغيات.

وتمكن التقنيات الحديثة للبيولوجيا الجزيئية من التحليل الدقيق لبعض مكونات الصبغيات، والكشف عن وجود أو غياب بعض المورثات.

## ② شجرات النسب : Les cartes généalogiques

### الوثيقة 2: شجرات النسب .Les arbres généalogiques

يمكن تتبع نقل بعض الصفات والأمراض عبر أجيال سلالة عائلة وكذلك احتمال انتقال هذه الصفات للأجيال المولالية 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 (الأباء والأبناء). حيث نرمز للإناث بدائرة والذكور بمرربع ونلون هذه الرموز بالأسود إذا كان الفرد يحمل الصفة المدروسة، ونتركه فارغاً إذا كان الفرد لا يحمل هذه الصفة، ونضع نقطة صغيرة سوداء إذا كان الفرد ناقلاً للمرض دون أن يظهر عليه، كما نضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زواج.



انطلاقاً من المعطيات السابقة يمكن تعريف شجرة النسب بكونها تمثيلاً تخطيطياً لروابط القرابة الموجودة داخل عائلة، تمكن من تتبع انتقال صفة وراثية معينة أو مرض وراثي عبر أجيال متتالية من نفس العائلة.

تنجز شجرات النسب من طرف أطباء اختصاصيين في حالة الكشف عن إصابة والاشتباه في مصدرها الوراثي، ويتم ذلك بعد استرداد كل الأحداث العائلية العامة لعدة أجيال، مع رصد الصفة الملاحظة عند السلف وعند الخلف.

## II - دراسة انتقال أمراض وعاهات وراثية:

### ① أمراض وراثية مرتبطة بصبغيات لاجنسية:

#### أ - انتقال مرض التليف الكيسي :La mucoviscidose

#### ب - معطيات حول المرض: أنظر الوثيقة 3

### الوثيقة 3: مرض التليف الكيسي :Mucoviscidose

مرض التليف الكيسي 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 تنفس والإصابة بالتعفنات. يعتبر هذا المرض مت Hickman وتنمو في المورثة المسببة له على الصبغي 7.

يعطي الشكل أمامه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

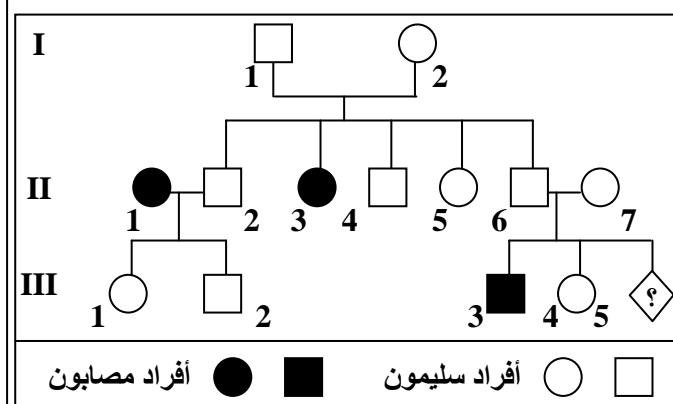
انطلاقاً من تحليل معطيات هذه الوثيقة:

(1) بين أن مرض Mucoviscidose متعدد.

(2) حدد احتمال أن يكون المولود الجديد عند الزوج 6 و7، مولوداً مصاباً بالمرض.

(3) أشرح لم تكون الأمراض المتتحية قليلة الانتشار.

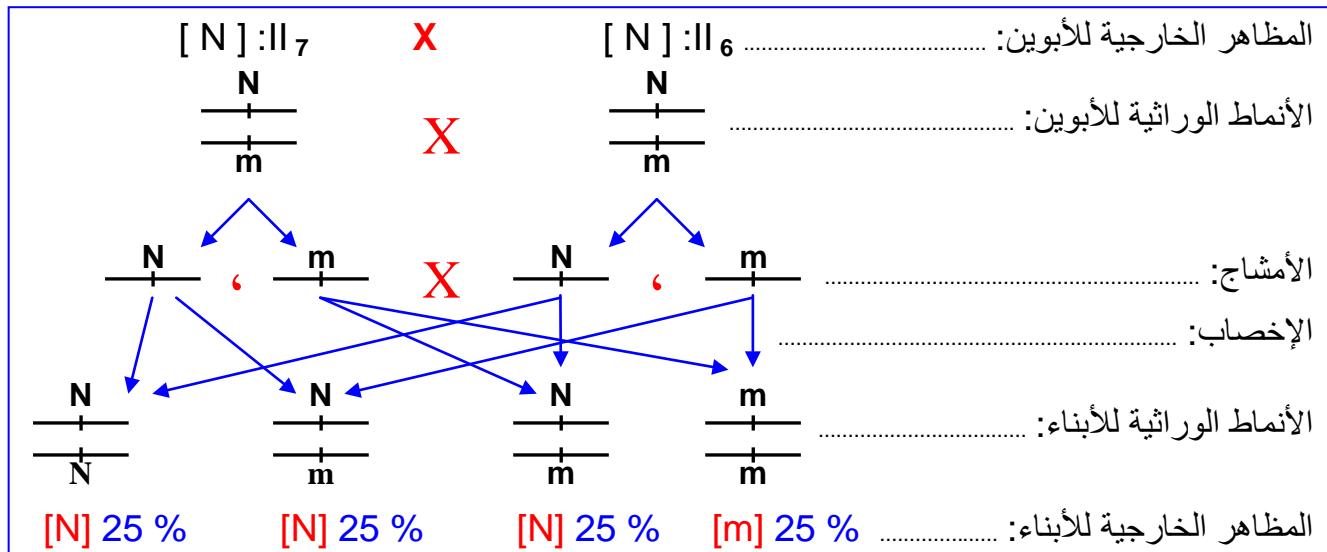
(أرمز للحليط العادي Normal بـ N، وللحليط الممرض (m) بـ Mucoviscidose)



## b - تحليل واستنتاج:

1) لتحديد ما إذا كان الحليل المسؤول عن المرض، سائد أم متتحي نحل نتائج بعض التزاوجات في شجرة النسب: تبين شجرة النسب في هذه الحالة أن البنت  $\text{III}_3$  مصابة بالمرض، بينما أبوها  $\text{I}_1$  و  $\text{I}_2$  سليمين. إذن هذه البنت  $\text{III}_3$  ورثت من أبويهما الحليل المُرّض، لكن هذا الحليل لم يكن يظهر عندهما، نستنتج من هذا أن المرض المعنى متتحي.

2) نلاحظ أن الأبوين  $\text{II}_6$  و  $\text{II}_7$  سليمين، أنجبا الابن  $\text{III}_3$  مصاباً، لا يمكن ادن تفسير هذه الحالة إلا بكون الأبوين مختلفي الاقتران  $\text{N}/\text{m}$ . وهكذا فكل أب يعطي نمطين من الأمشاج:  $\text{N}$  و  $\text{m}$ ، وبالتالي فالأنماط الوراثية للأبناء ستكون كما يلي:



إذ انطلاقاً من التفسير الصبغى فالأنماط الوراثية للأبناء هي:

$\text{N}/\text{N}$  بنسبة 50% و  $\text{N}/\text{m}$  و  $\text{m}/\text{m}$  بنسبة 25%.

والمظاهر الخارجية للأبناء هي:

$\text{N}$  (سليمين) بنسبة 75% و  $\text{m}$  (مصابين) بنسبة 25%. وهكذا فاحتمال أن يكون المولود الجديد مصاباً بالمرض هو  $1/4$  أي 25%.

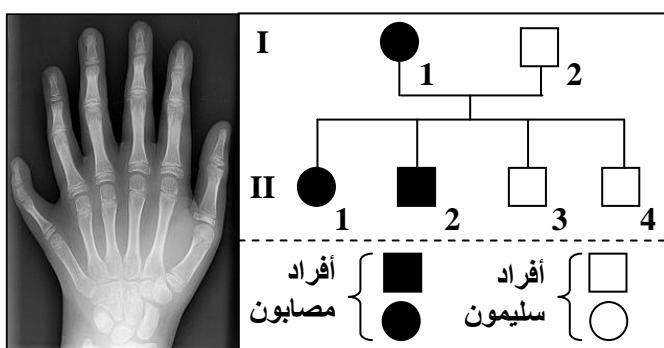
3) عندما يكون المرض مرتبطاً بتحليل متتح، فلكي يكون الشخص مصاباً يجب أن يكون مشابه الاقتران بالنسبة للhilil المرض ( $\text{m}/\text{m}$ )، وهو احتمال ضعيف مقارنة مع تردد hilil السائد. وهذا ما يفسر كون الأمراض المتتحية تكون قليلة الانتشار.

## ب - انتقال مرض تعدد أصابع اليد :La polydactylyie

a - معطيات حول المرض: أنظر الوثيقة 4

### الوثيقة 4: صفة تعدد أصابع اليد :La polydactylyie

تعدد الأصابع صفة وراثية نادرة توجد عند بعض العائلات، وتتجلى هذه العاهة عند المصاب بوجود إصبع إضافي في اليد.



يعتبر هذا التشوه الخلقي سائد، وتتموضع المورثة المسيبة له على الصبغى 7. نرمز للhilil المسؤول عن إحداث المرض بـ  $\text{P}$ ، والhilil العادي بـ  $\text{p}$ .

يعطي الشكل أمامه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

باستغلال معطيات هذه الوثيقة،وضح كيفية انتقال عاهة تعدد أصابع اليد من الأبوين إلى الأبناء.

# هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

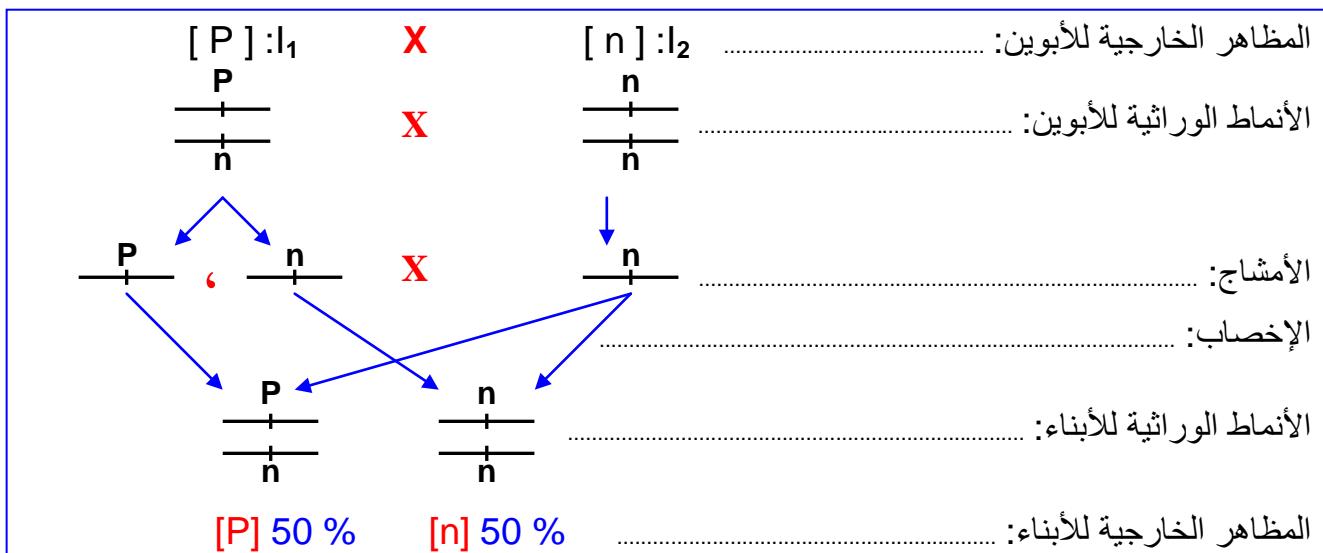
## b - تحليل واستنتاج:

نحدد النمط الوراثي للأفراد:

- ✓ الأفراد السليمون: بما أنهم يحملون المظاهر الخارجي المتاحي، سيكونون متشابهين الاقتران، أي أن نمطهم الوراثي هو  $n//n$ .
- ✓ الأفراد المصابون  $I_1$  و  $I_2$  هؤلاء الأفراد مصابون بالمرض، لكن أباهم سليم نمطه الوراثي  $n//n$ ، هؤلاء الأبناء المصابين سيكونان إيجاريا مختلفي الاقتران ونمطهما الوراثي هو  $n//n$ .
- ✓ الأنماط الوراثية للأبويين  $I_1$  و  $I_2$ :

  - ✓ بما أن الأم  $I_1$  مصابة، ولها أبناء سليمين متشابهين الاقتران بالنسبة للتحليل المتاحي ( $n//n$ )، فنمطها الوراثي لا يمكن أن يكون سوى  $P//n$ .
  - ✓ بما أن الأب  $I_2$  سليم فنمطه الوراثي سيكون بالضرورة هو  $n//n$ .

و هكذا فالتزواج سيكون على الشكل التالي:



انطلاقا من هذا التحليل يتبيّن أن احتمال ظهور المرض عند الأبناء هو  $1/2$  أي  $50\%$ .

## ② أمراض وراثية مرتبطة بالصبغيات الجنسية:

### أ - انتقال مرض الناعورية L'hémophilie

#### a - معطيات حول المرض: انظر الوثيقة 5

#### الوثيقة 5: انتقال مرض الناعورية L'hémophilie

يعتبر هذا المرض شذوذًا في تجلط الدم، وهو لا يصيب مبدئيا إلا الذكور. يتعرض المصاب بهذا المرض لخطر نزيف حاد، قد يؤدي به الموت، لأن دمه يفتقر إلى عامل من عوامل التجلط. يعالج المصابون بالناعورية، بحقنهم دوريا بمحلول يحتوي على بروتين التجلط، الذي ينقصهم.

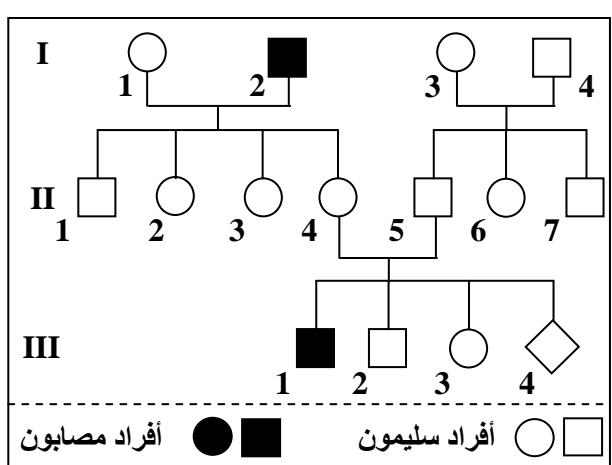
بيّنت الدراسات أن المورثة المسؤولة عن هذا المرض محمولة على الصبغي الجنسي  $X$ . ونرمز لحمليلي المورثة بـ  $H$  و  $h$ ، ونكتب:  $X_H$  الصبغي الجنسي الحامل للتحليل  $H$ ، و  $X_h$  الصبغي الجنسي الحامل للتحليل  $h$ .

يعطي الشكل أعلاه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالناعورية.

انطلاقا من شجرة النسب:

1) بين أن المرض متّح، وأن المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي  $X$ .

2) حدد احتمال إصابة الحمّيل  $III_4$  بالناعورية.



**هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma**

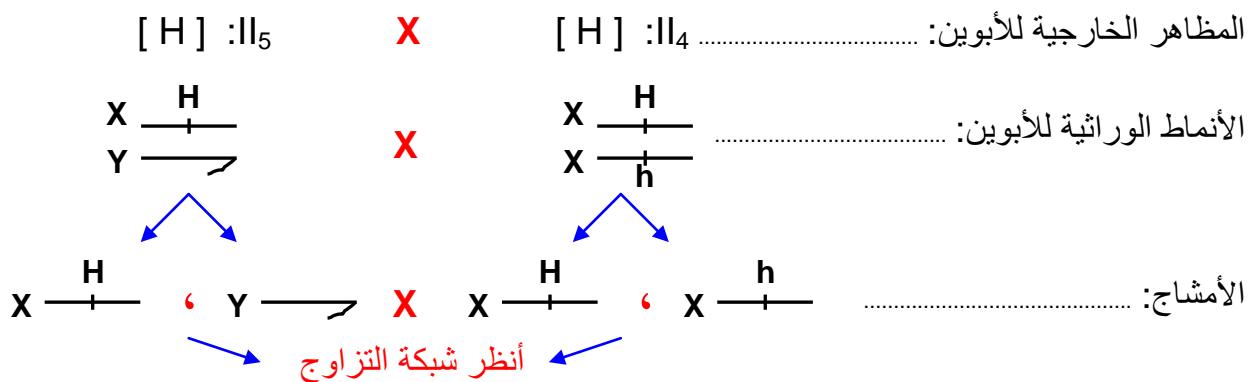
b - تحليل واستنتاج:

★ نلاحظ أن الآباء ٤ و ٥ سليمين وأنجبا ابنًا مصاباً بالمرض (III<sub>1</sub>)، هذا يعني أن الآباء يحملان الليل المسؤول عن المرض دون أن يظهر عندهما، وبالتالي فاللليل المسؤول عن المرض هو حليل متمني.

★ يظهر من خلال شجرة النسب أن المرض يصيب الذكور دون الإناث، هذا يعني أن المورثة المسؤولة عن المرض مرتبطة بالصيغيات الجنسية.

★ يتضح من شجرة النسب أن الأب ٥ سليم، وأنجب ذكرا مصابا (III<sub>1</sub>) مما يدل على أن المورثة المسؤولة عن المرض غير محمولة على الصبغي الجنسي ٢، ادن هي محمولة على الصبغي الجنسي X. (الأب ٥ أعطى للابن III<sub>1</sub> الصبغي ٢ وأخذ من الأم ٤ الصبغي X المرض).

٢) حساب احتمال إصابة الحميل بالفأعورية:



## انطلاقاً من شبكة التزاوج:

## المظاهر الخارجية للأبنية:

[H] ♂ 25 % -

[h] ♂ 25 % -

[H] ♀ 50 % -

يتبيّن من هذا التحليل الصبغي أن احتمال إصابة الحمّيل<sub>4</sub> بالمرض هو 1/4 أي 25 %.

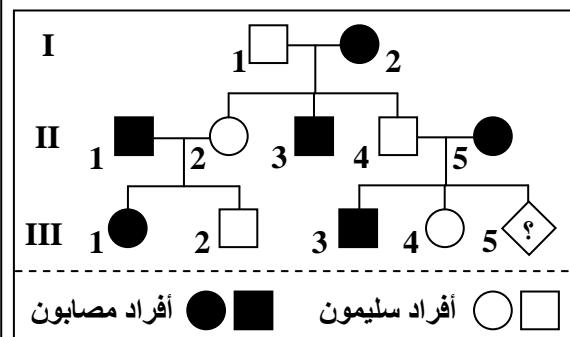
سبعين الملايين		
50%	50%	♂ ♀
$X \frac{H}{-}$	$X \frac{H}{+}$	$X \frac{H}{-}$
$Y \frac{-}{-}$	$Y \frac{-}{+}$	$Y \frac{-}{+}$
25%	25%	50%
$X \frac{h}{-}$	$X \frac{H}{-}$	$X \frac{h}{-}$
$Y \frac{-}{-}$	$Y \frac{-}{+}$	$Y \frac{-}{+}$
25%	25%	50%

**أ – انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين :Rachitisme vitamino-résistant**

#### a - معطيات حول المرض: أنظر الوثيقة 6

**الوثيقة 6: انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين .Le Rachitisme Vitamino-résistant**

يؤدي هذا المرض إلى تشوّه عظام الأطراف السفلية، نتيجة تكّلس رديء للعظام. وهذا المرض لا يمكن علاجه بواسطة الحقن العادي من فيتامين D فهو مرض مقاوم للفيتامين. وتبين الوثيقة لسفه شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون بالكساح مقاوم للفيتامين.



- (1) حدد الصبغي الجنسي الحامل للحليل المسؤول عن المرض؟ علل.

(2) حدد هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متاح. علل جوابك.

(3) حدد النمط الوراثي للزوجين ٤ و ٥ مستعملا الرموز R و r  
للتعبير عن حليلي المورثة.

(4) المرأة ٥ حامل، ما احتمال أن يكون مولودها المنتظر مصابا  
بالمرض، المدر و س؟

b - تحليل واستنتاج:

1) انطلاقاً من شجرة النسب نلاحظ أن الآباء الذكور المصابون يكون أبنائهم الذكور سليمون بينما الإناث مصابات، وهذا يدل على أن المورثة المسئولة عن هذا المرض محمولة على الصبغى الجنسى X.

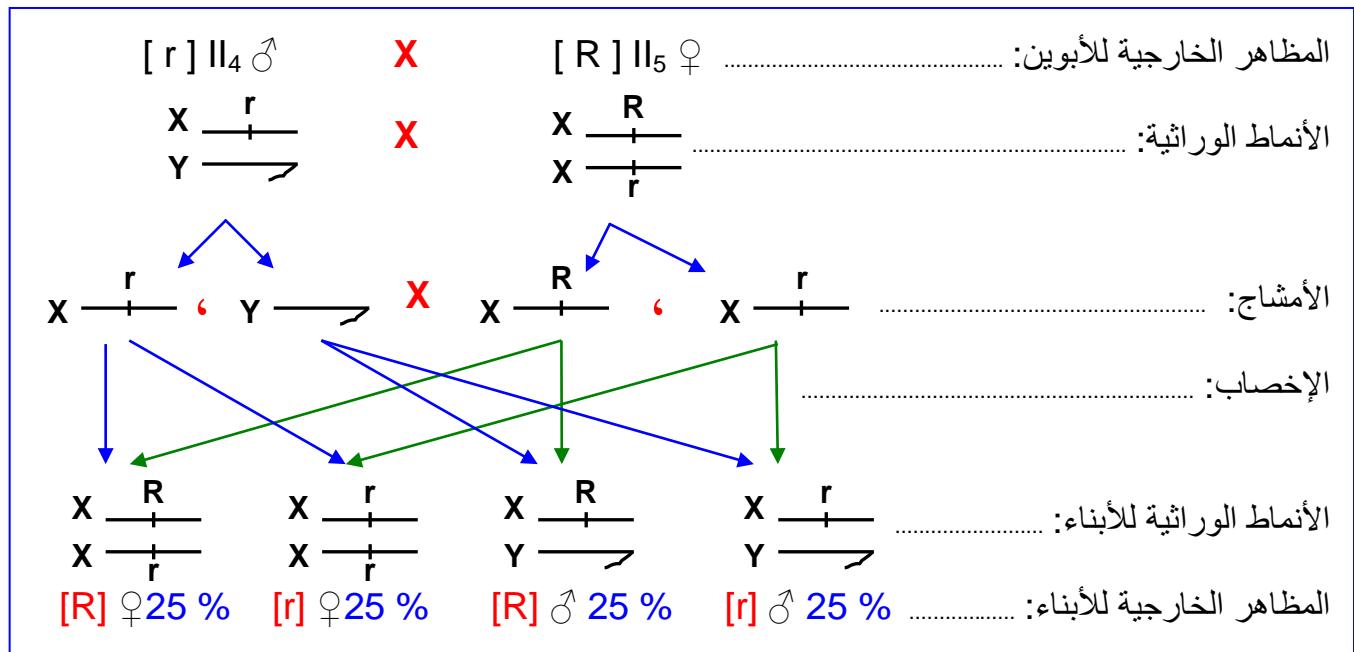
2) إن الأبناء الذكور يأخذون من أبيهم الصبغي الجنسي  $Z$  الذي لا يحمل أي حليل، وبذلك فمظهرهم الخارجي مرتبط بالحليل الذي يصلحهم من الأم على الصبغي الجنسي  $X$ .

بما أن الأم<sup>2</sup> أنجبت ذكرين: <sup>3</sup> مصاب، و<sup>4</sup> سليم، فهذا يعني أن الأم<sup>2</sup> مختلفة الاقتران، أي تحمل الحليلين معاً، الحليل المسؤول عن الكساح، الحليل المسؤول عن الصفة عادي. وبما أن هذه الأم مصابة، فإن الحليل المسؤول عن المرض سائد.

- الأنماط الوراثية للزوجين  $X_4$  و  $Y_5$ : الفوج  $Y_4$  لأنه ذكر سليم.

- الزوجة  $X_R$  لأنها أنتي مصابة حاملة للحليل الممرض  $X_R$  ، وأنجبت ابن ذكر سليم، ورث منها الحليل العادي  $X_r$ .

4) احتمال إصابة المولود بالمرض المدروس عند المرأة 5 هو:

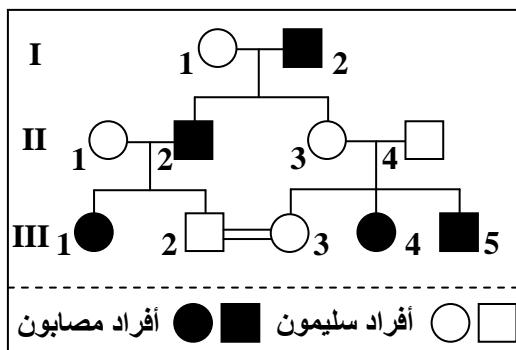


يتبيّن من هذا التحليل أن احتمال إصابة المولود بالمرض هو  $\frac{1}{2}$  أي 50%.

### **III – أخطار الزواج بين الأقارب:**

## ① انتقال مرض L'hypercorticisme

## أ - معطيات حول المرض: أنظر الوثيقة 7



#### **الوثيقة 7: انتقال مرض L'hypercorticisme**

هو مرض وراثي، ينتج عن إفراط إفرازات بعض خلايا الغدة القشرية. ويمثل هذا المرض حالة من الوراثة المتنحية المرتبطة بصبغية لاجنسية. يعطي الشكل أمامه شجرة نسب عائلة تظهر الإصابة بالمرض ★ اذا اعتبرنا أن المرأة تتوفى على نمط وراثي مختلف الاقتراض، م

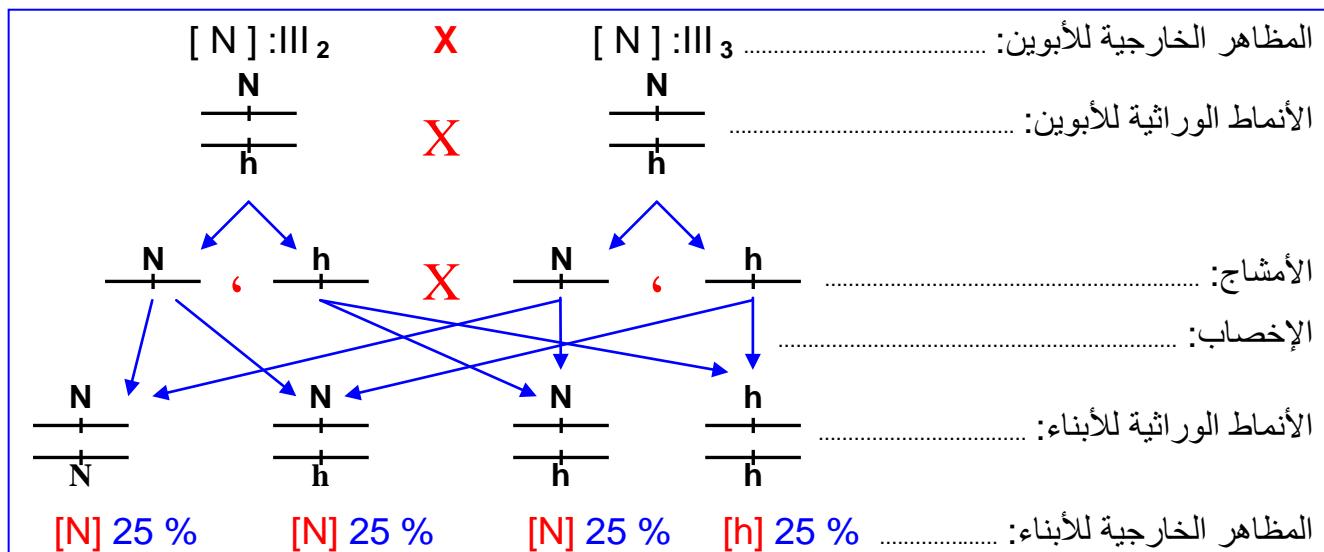
- ★ إذا اعتبرنا أن المرأة  $\text{III}_3$  توفر على نمط وراثي مختلف الاقتران، ما احتمال أن يؤدي زواجها بالرجل  $\text{III}_2$  إلى إنجاب أطفال مصابين بالمرض
- ★ لماذا ينصح الأطباء بتقديم الزواج الصلبي؟

## ب - تحليل واستنتاج:

★ احتمال إنجاب أطفال مصابين بالمرض لدى الزوجين  $\text{III}_3$  و  $\text{III}_2$  :

- بما أن هذا المرض يمثل حالة من الوراثة المتتحية المرتبطة بصبغى لاجنسى، فهو مز للحيل الممرض بـ  $h$  والحيل العادي بـ  $N$ .
- نحدد النمط الوراثي للأبوين  $\text{III}_3$  و  $\text{III}_2$  :
  - ✓ بما أن الأم  $\text{III}_3$  سليمة وتتوفر على نمط وراثي مختلف الاقتران، فنمطها الوراثي سيكون  $N//h$ .
  - ✓ بما أن الأب  $\text{III}_2$  سليم فنمطه الوراثي سيكون إما  $N//N$  أو  $N//h$ ، وبما أنه منحدر من أب مصاب ( $h//h$ ) سيعطيه الحيل الممرض، فنمطه الوراثي لن يكون سوى  $N//h$ .

وهكذا فكل أب يعطى نمطين من الأمشاج:  $N$  و  $h$ ، وبالتالي فالأنماط الوراثية للأبناء ستكون كما يلى:



إذن انطلاقاً من التفسير الصبغى فالأنماط الوراثية للأبناء هي:

.50%  $N//N$  بنسبة 25% + 25%  $h//h$  + 25%  $N//h$  بنسبة 25%.

والمظاهر الخارجية للأبناء هي:

$[N]$  (سليمين) بنسبة 75% +  $[h]$  (مصابين) بنسبة 25%. وهكذا فاحتمال أن يكون المولود الجديد مصاباً بالمرض هو  $1/4$  أي 25%.

★ ينصح الأطباء بتفادى الزواج الصلبى، لأنه يزيد من احتمال التقاء الحالات المتتحية المسئولة عن المرض، وبالتالي زيادة احتمال ظهور المرض لدى الأبناء.

## ② خلاصة:

بيّنت دراسة انتقال الأمراض الوراثية عند الإنسان أن الحالات الحاملة لأغلبها تكون متتحية أمام الحالات الحاملة للحالة العادية، وبالتالي فإن ظهور المرض عند المولود يستلزم حصوله على الحيل المسؤول عن ظهور المرض من الأب والأم، ويكون هذا الاحتمال مرتفعاً في العائلات التي تتضمن أفراداً مصابين ببعض هذه الأمراض الوراثية، والتي يتم فيها الزواج الصلبى أي الزواج بين بعض أفرادها.

لأجل ذلك، يساعد تقاضي الزواج بين الأقارب على عدم ظهور عدد من الأمراض الوراثية المتتحية.