هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

الوحدة الثانية، الفصل الرابع: انتقال بعض حالات الشذوذ الصبغي والطفرات

مقدمة:

رغم أن عدد الصبغيات تابت، إلا أنه في بعض الحالات، تحدث اختلالات خلال الانقسامات الخلوية لتشكل الأمشاج عند أحد الأبوين، مما يُغيّر عدد الصبغيات في البيضة الناتجة عن الإخصاب، الشيء الذي يعطي حالة من الشذوذ الصبغي، تتسبب في أمراض تؤثر في النمو الجسمي والعقلي للشخص المصاب. وترتبط هذه الشذوذات بتغير في عدد أو بنية الصبغيات.
فما أصل هذه الشذوذات؟ وما عواقبها؟

I – بعض حالات الشذوذ الصبغي البشري:

① الشذوذ المرتبط بتغير في عدد الصبغيات:

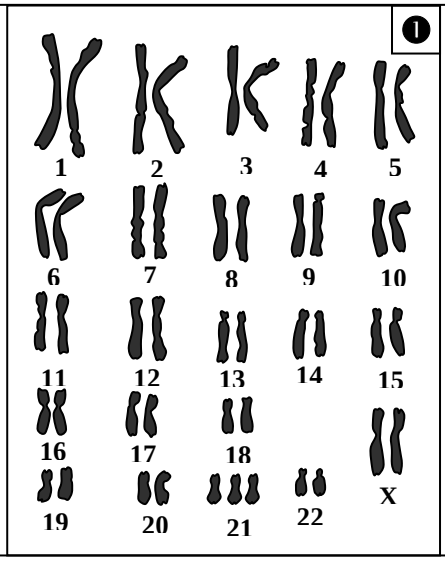
أ – **تغير في عدد الصبغيات اللاجنسية:** أنظر الوثيقة 1

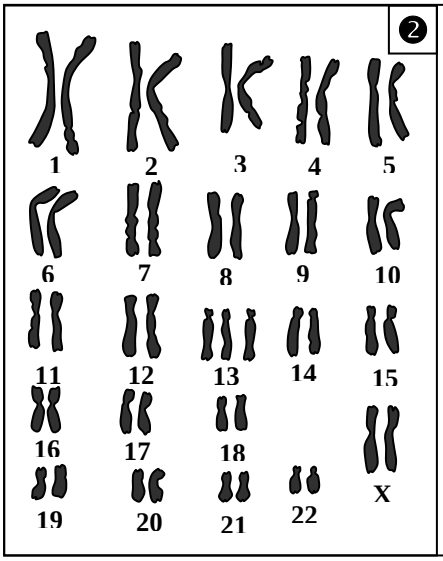
الوثيقة 1: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات اللاجنسية:

تعطي الوثائق ① و② خرائط صبغية لبعض الحالات من الشذوذات الصبغية.

3) بعد ملاحظتك لهذه الخرائط، تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها.

4) بواسطة رسوم تخطيطية أعط التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الممثلة على الخريطة الصبغية ①.





1) حالات الشذوذ الصبغي الممثلة على الوثائق:

- **الخريطة الصبغية ❶:**

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي 21 فهو ممثل بثلاثة نماذج وبالتالي هناك زيادة صبغي واحد في هذه الخريطة الصبغية لذلك يسمى الشذوذ بثلاثي الصبغي Trisomie 21، أو المنغولية Mongolisme أو متلازمة Down. إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصاب، وستكون صيغته الصبغية على الشكل التالي: 2n+1=45A+XY=47.

- **الخريطة الصبغية ❷:**

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي 13 فهو ممثل بثلاثة نماذج. لهذا نتكلم عن ثلاثي الصبغي 13. يعاني المصابون بهذا الشذوذ من تشوهات جسدية وعقلية، غياب الفاصل البيمنخري، شفة علوية مفتوحة، سداسي الأصابع.

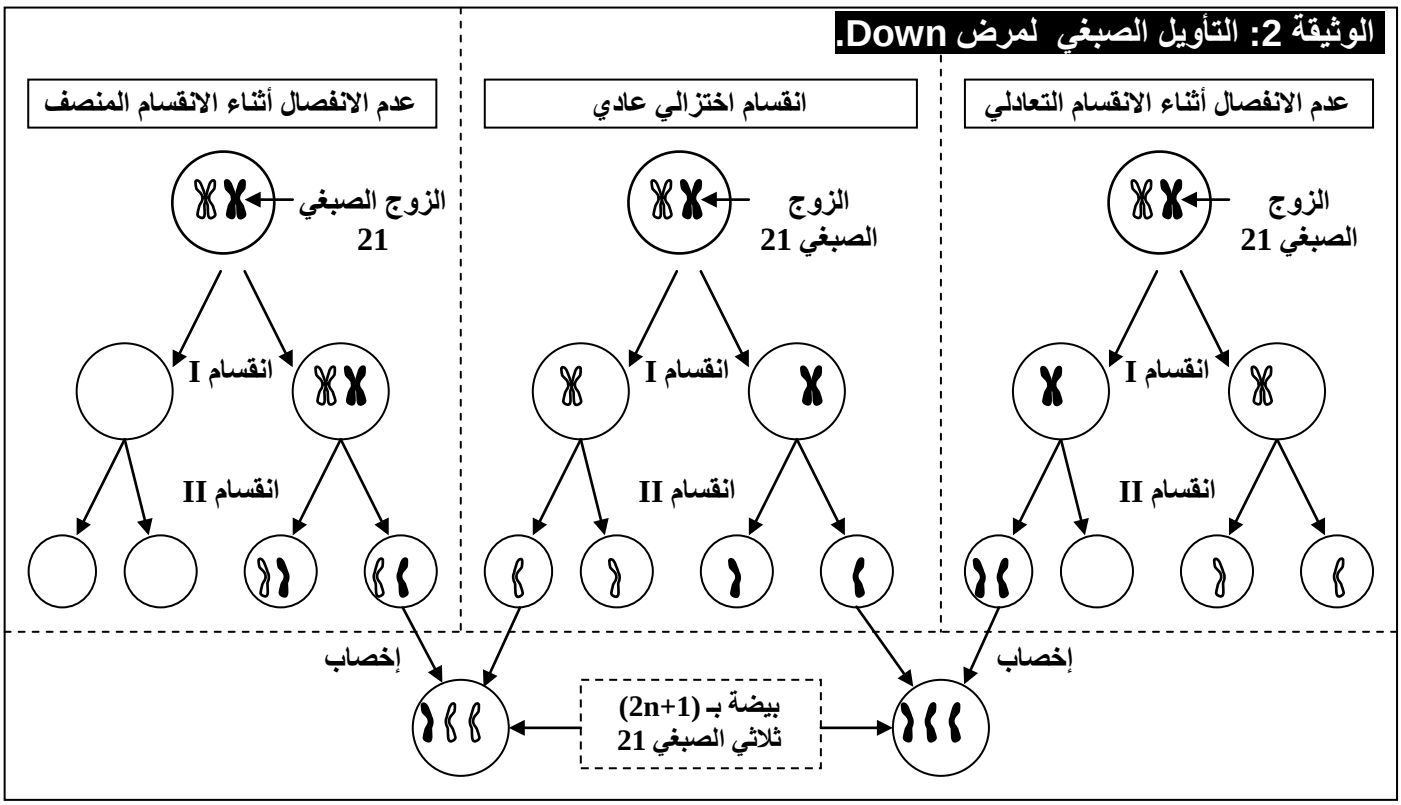
2) التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الصبغي الممثل على الوثيقة ① (متلازمة Down)

يفسر حدوث هذا الشذوذ بعدم انفصال صبغيي الزوج الصبغي 21 أثناء مراحل الانقسام الاختزالي عند تشكل الأمشاج لدى أحد الأبوين، إذ يؤدي التقاء مشيج غير عادي (بصبغي 21 إضافي) بمشيج آخر عادي إلى تكون بيضة تحتوي على ثلاثة صبغيات 21، ينتج عنها فرد مصاب بالمرض أنظر الوثيقة 2.

للمزيد من الملفات قم بزيارة الموقع : Talamid.ma

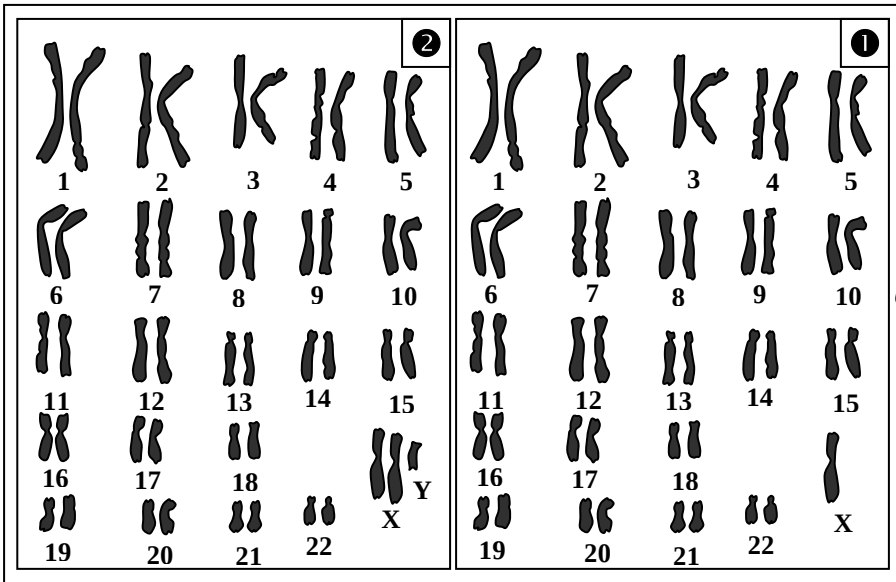
هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

الوثيقة 2: التأويل الصبغي لمرض Down.



ب – **تغير في عدد الصبغيات الجنسية:** أنظر الوثيقة 3

الوثيقة 3: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات الجنسية:



تعطي الوثائق ① و② خرائط صبغية لبعض الحالات من الشذوذات الصبغية.

1) بعد ملاحظتك لهذه الخرائط، تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها.

2) بواسطة رسوم تخطيطية أعط التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الممثلة على الخريطة الصبغية ① و②.

1) حالات الشذوذ الممثلة على الوثائق:

- **الخريطة الصبغية ❶:**

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي الجنسي، فهو ممثل بنموذج واحد (X). إذن هناك نقص في عدد الصبغيات 2n=44A+X=45. يسمى هذا الشذوذ مرض Turner. ادن يصيب الإناث فقط، ومن أهم أعراضه قصر القامة، وضعف تطور الصفات الجنسية الثانوية، والعقم.

- **الخريطة الصبغية ❷:**

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغيات الجنسية فهي ممثلة بثلاثة نماذج(XXY)، وبالتالي هناك زيادة صبغي واحد في هذه الخريطة الصبغية. يسمى هذا الشذوذ مرض Klinefelter. إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصاب 2n=44A+XXY=47.

للمزيد من الملفات قم بزيارة الموقع : Talamid.ma

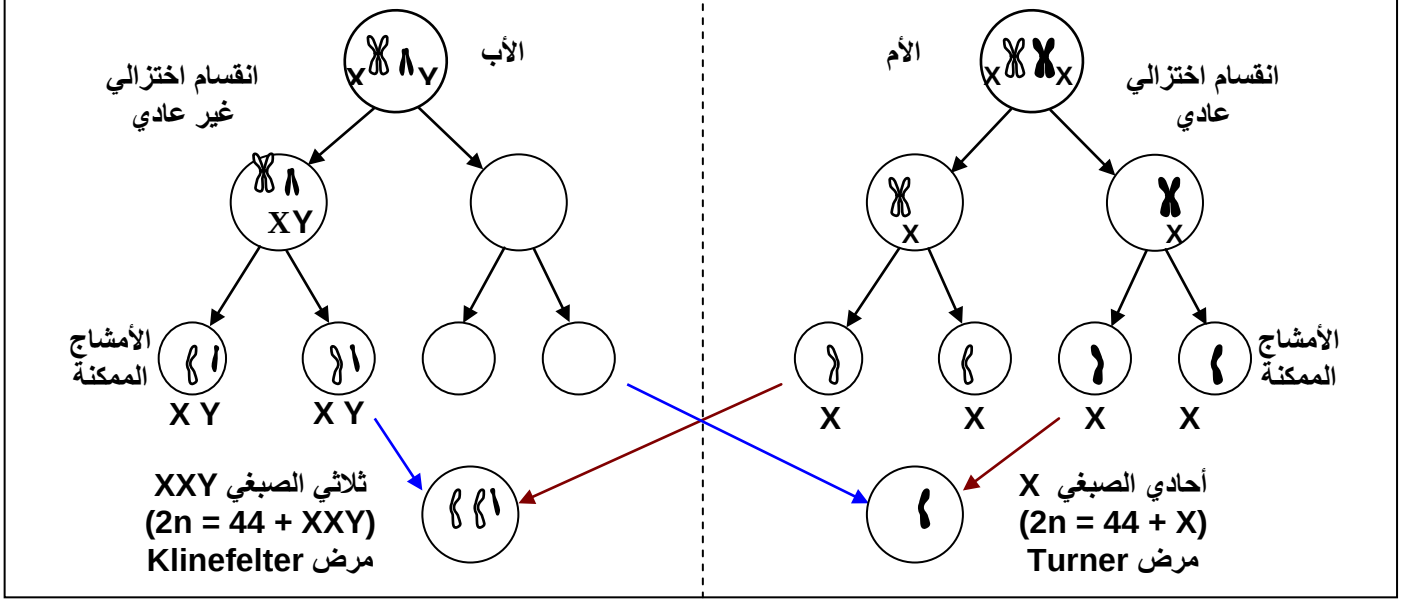
هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

إذن يصيب المرض الذكور. ومن أهم أعراضه اجتماع الصفات الجنسية الثانوية الذكرية والأنثوية، صغر الخصيتين، والعقم.

2) التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الصبغي الممثل على الوثيقة ① و②.

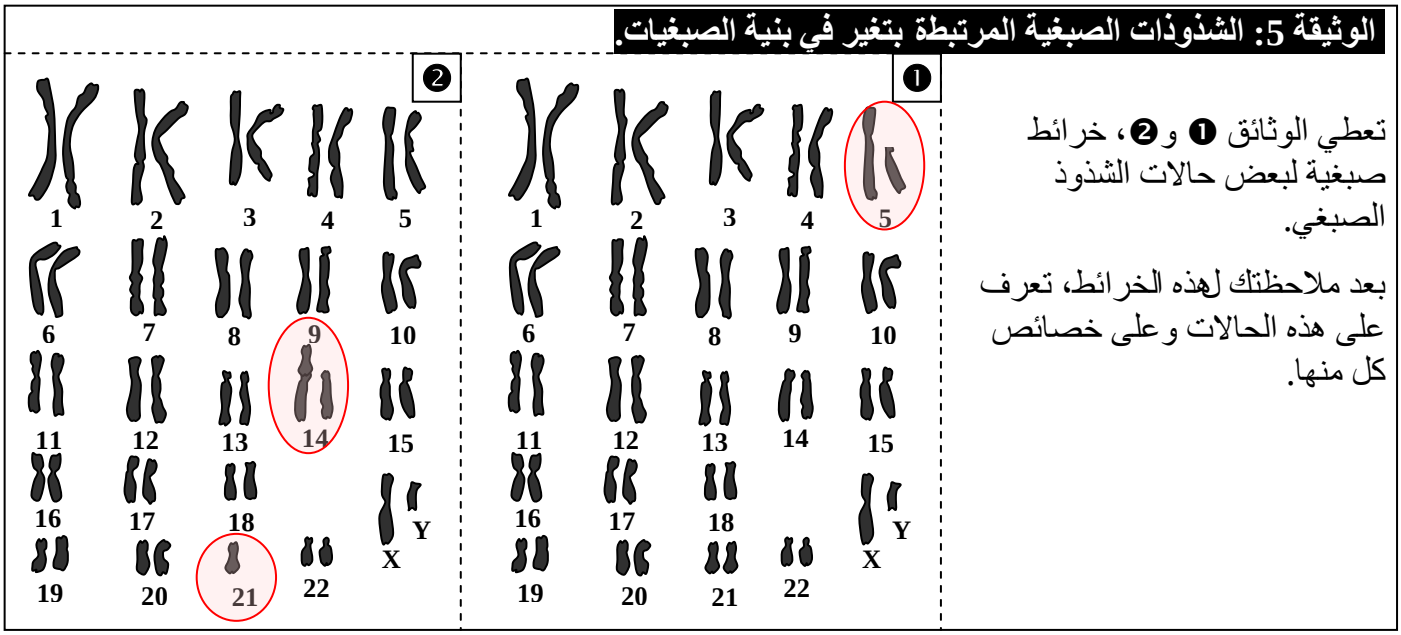
يرجع ظهور هذه الشذوذات إلى الافتراق غير السليم لأزواج الصبغيات الجنسية أثناء الانقسام الاختزالي عند تشكل الأمشاج لدى أحد الأبوين. أنظر الوثيقة 4.

الوثيقة 4: التفسير الصبغي للشذوذات المرتبطة بتغير عدد الصبغيات الجنسية.



② **الشذوذ المرتبط بتغير في بنية الصبغيات:** أنظر الوثيقة 5

الوثيقة 5: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في بنية الصبغيات.



تعطي الوثائق ❶ و❷، خرائط صبغية لبعض حالات الشذوذ الصبغي.

بعد ملاحظتك لهذه الخرائط، تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها.

أ – ضياع قطع صبغية La deletion chromosomique : (الخريطة الصبغية ❶)

تنتج هذه الشذوذات عن فقدان جزء من أحد الصبغيات، وأهم هذه الحالات هو ضياع الذراع القصير للصبغي5. يعاني المصابون بهذا الشذوذ من تأخر عقلي حاد، ومن تشوهات جسمية خاصة على مستوى الحنجرة، حيث يصدر الطفل المصاب صوتا يشبه مواء القطة، لهذا يسمى هذا المرض بـ "صياح القطة".

للمزيد من الملفات قم بزيارة الموقع : Talamid.ma

هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

ب – الانتقال الصبغي La translocation : (الخريطة الصبغية ❷)

تتمثل هذه الشذوذات في انتقال صبغيات أو قطع منها ولحمها بصبغيات أخرى. مثلا في هذه الحالة نتكلم عن الانتقال الصبغي المتوازن، إذ نجد نموذج واحد من الصبغي 21، أما النموذج الثاني فهو محمول على الصبغي 14. يتميز الأشخاص المصابون بهذا الشذوذ بمظهر عادي لأن خريطتهم الصبغية كاملة، رغم أنها تتضمن صبغيا هجينا (14-21). إلا أن هؤلاء الأشخاص قد ينتجون أمشاجا غير عادية، تتسبب في إنجاب أبناء مصابين بشذوذات كالمنغولية (ثلاثي الصبغي 21 المقنع).

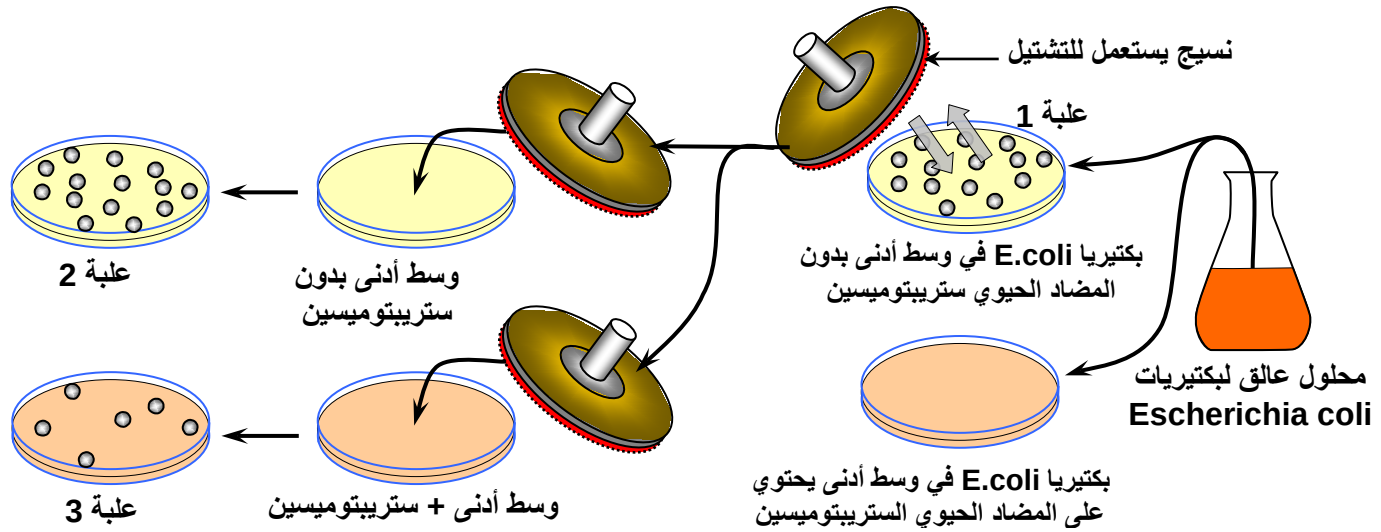
II – الطفرات: تعريفها وخاصياتها.

① الكشف التجريبي عن الطفرات: أنظر الوثيقة 6

الوثيقة 6: تجربة الكشف عن الطفرة عند بكتيريا Escherichia coli.

نقوم بتجربة عند إحدى الكائنات الحية التي لها بنية بسيطة ودورة نمو قصيرة زمنيا مثل بكتيريا E-Coli. هي بكتيريا تكون عادة حساسة للمضاد الحيوي الستريبتوميسين Streptomycine.

صف النتائج المحصلة، واقترح تفسيرا لذلك.



نلاحظ أن البكتيريا لا تتكاثر عند وجود الستريبتوميسين، لكن تظهر تلقائيا بكتيريات أخرى في هذا الوسط، مقاومة للستريبتوميسين (العلبة 3).

لا يمكن ادن تفسير تحول البكتيريا الحساسة للستربتوميسين إلى بكتيريا مقاومة للستريبتوميسين إلا بحدوث تغير فجائي على مستوى المادة الوراثية للبكتيريا. وقد بينت دراسات أن قطعة من المادة الوراثية، هي التي تتعرض للتغير عند هذه البكتيريا ونسمي هذا التغير بالطفرة Mutation، فنقول أن البكتيريا المقاومة للستريبتوميسين بكتيريا طافرة أما البكتيريا الحساسة للستريبتوميسين فهي بكتيريا متوحشة.

② تعريف الطفرة:

الطفرة هي تغير وراثي تلقائي يصيب المادة الوراثية، الشيء الذي يؤدي إلى تغير في وظيفة المورثة، وبالتالي تغير الصفة.

يمكن أن تصيب الطفرات مختلف خلايا الجسم، لكنها حينما تصيب الخلايا الجنسية، تنتقل الطفرة إلى الخلف، فنتكلم عن طفرة وراثية (Mutation génétique).

③ العوامل المسببة الطفرات:

أ – عوامل طبيعية:

تؤثر الأشعة فوق البنفسجية (UV) مباشرة على تركيب الصبغيات، بحيث أنها تحدث تغيرات في المادة الوراثية، وبالتالي تحدث طفرات. فتحت تأثير أشعة الشمس، يخضع الصبغي 9 لبعض الخلايا المنتجة للميلانين (صبغة تنتجها خلايا الجلد وتعطي لون البشرة) لطفرة، مما يؤدي بتحول الشامة إلى ميلانوم، ثم إلى سرطان غدي.

للمزيد من الملفات قم بزيارة الموقع : Talamid.ma

هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

ب – عوامل ناتجة عن تدخل الإنسان:

- ✓ **تأثير الإشعاعات:**
بينت دراسة حالة ناجين من الكارثة النووية التي خلفها إلقاء القنبلة النووية على هيروشيما وناكازاكي في اليابان: ظهور تأثيرات على المضغات عند النساء الحوامل اللواتي تعرضن للإشعاعات النووية، وظهور سرطانات.
انخفاض محيط الجمجمة مع تأخر عقلي عند المواليد الذين كانوا في الحالة المضغية أثناء تعرضهم للإشعاعات النووية.

- ✓ **تأثير التبغ على الخلايا الرئوية:**
يمكن لبعض الخلايا غير العادية أن تكون مصدرا للأورام السرطانية، لكن وجود مورثة تسمى p53 تمنع هذا التحول بإنتاجها لبروتين يتواجد في النواة، فيمنع هذه الخلايا أو يؤدي إلى موتها. وتؤدي طفرة هذه المورثة تحت تأثير التبغ إلى توقف وظيفة البروتين، وبالتالي توقف كبح السرطان الرئوي.

- ✓ **بخار الديزل:**
يؤدي لدى عمال السكك الحديدية والطرق إلى ظهور سرطان الرئة.

- ✓ **الأميانت:**
يؤدي لدى عمال قطاع الغزل إلى ظهور سرطان الرئة.

④ أمثلة لبعض الطفرات عند الإنسان:

أ – فقر الدم المنجلي:

الخضاب الدموي L'hémoglobine، بروتين يوجد داخل الكريات الحمراء وله دورين: دور وظيفي يتجلى في نقل الغازات التنفسية، ودور بنيوي يتجلى في إعطاء الشكل الكروي المقعر للكريات الحمراء.
فقر الدم ألمنجلي مرض استقلابي ناتج عن تركيب خضاب دموي غير عادي (تشوه الكريات الحمراء تصبح منجلية الشكل) يرمز له ب (HbS)، بينما يرمز لخضاب الدم العادي ب (HbA). أنظر الشكل أ.
عند تحرير (HbS) للأكسيجين يصبح الخضاب غير دواب ويترسب على شكل ابر تشوه مظهر الكريات الحمراء التي تفقد ليونتها وتسد الشعيرات الدموية، مما ينتج عنه فقر في إمداد الخلايا بالأكسيجين.
يكمن الاختلاف بين HbS و HbA في استبدال حمض أميني بآخر، وبالتالي اختلاف البروتين نتيجة تغير في مستوى المورثة المسؤولة عن تركيبه.

ب – سرطان الثدي:

يعتبر سرطان الثدي من أكثر السرطانات انتشارا بين الإناث. وقد تم تحديد المورثة الأولى المسؤولة عن هذا السرطان على الصبغي 17، وهي مورثة طافرة تسمى BRCA1. بعد ذلك تم تحديد مورثة ثانية على الصبغي 13.

للمزيد من الملفات قم بزيارة الموقع : Talamid.ma