

هذا الملف تم تحميله من موقع Talamid.ma

تعرفنا سابقاً على الآليات المتدخلة في انتقال الصفات الوراثية والقوانين الإحصائية المتدكمة 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، فما هي الصعوبات التي تواجه علم الوراثة البشرية وما هي الوسائل المعتمدة في دراسته؟

الأسناد

شجرات النسب = Les arbres généalogiques

الوثيقة 1

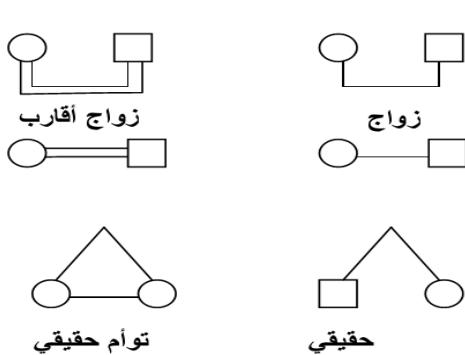
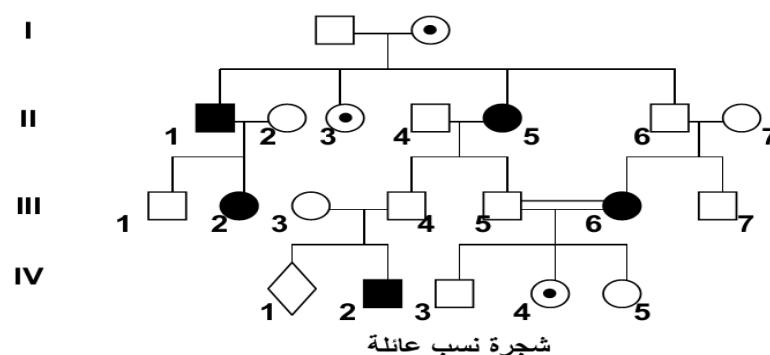
يمكن تتبع نقل بعض الصفات والأمراض عبر أجيال سلالة عائلة وكذلك احتمال انتقال هذه الصفات للأجيال المولالية وذلك بإنجاز ما يسمى شجرة النسب، وهي رسم بياني يبين جميع الأحداث العائلية من زواج وإنجاب وظهور أو عدم ظهور الصفة الوراثية المدروسة عند السلف والخلف (الأباء والأبناء). حيث ترمز للإناث بدائرة والذكور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

نضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زوج. (انظر الوثيقة ١).

الوثيقة 1: الرموز المستعملة لإنجاز شجرة النسب

فرد ناقل للمرض حميل
 أرقام الأجيال أرقام الأفراد

أفراد مصابون بالمرض المدروس	 	سليمون	<input type="checkbox"/> رجل <input checked="" type="checkbox"/> امرأة
-----------------------------------	--	--------	---



الوثيقة 3 :تحليل الـ ADN

نطاط الصبغة .Les cartes chromosomiques

الوثيقة 2

أمثلة على ADN

استخلاص ADN

عزل كريات بيتضاء

ADN

تجزيء ADN

١٠ نزل ADN من خلايا الشخص المختبر وتعالجها بأتزيمات
فصل نوعية، ونضع خليط القطع المحصلة في حفر انجزت في
فراخ الدجاج.

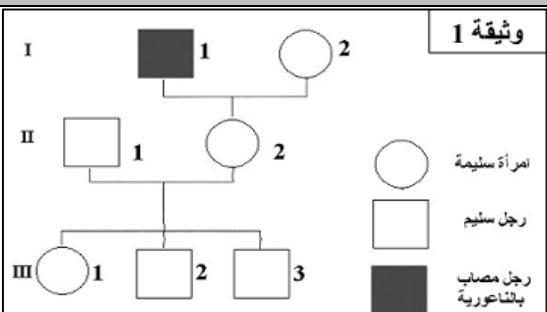
نخض الغراء لمجال كهربائي: بما أن قطع ADN ذات شحنة مسالبة فإنها تهاجر نحو القطب الموجب بسرعة تناسب وقدها، فتشير منضلة بعضها عن بعض، لحصول على قطع يمكن تحديده بمقابلتها بمواقع قطع أخرى معروفة (قطع عيار).

٣) نرصد متاللية معينة تتنمي للمرأة بـ:

- مُعالجة قطع ADN لفصل اولويتها.
- إضافة قطع ADN متشعة ومتكمالة مع متاللية ADN التي يبحث عنها، حيث تشكل معها ADN بجين يسهل رصده بالتصوير الشعاعي الذاتي.

The diagram illustrates the structure of an ADN sensor. On the left, a top-down view shows a rectangular frame containing a central vertical channel. Two horizontal ports, one labeled '+' and one '-' at the bottom, are connected to the top and bottom of the channel respectively. On the right, a side cross-section shows the internal layers of the sensor. It features a central cavity with a grey rectangular base layer, a black middle layer, and a grey top layer. A small grey arrow points downwards from the top towards the central cavity. The text 'المراد رصده ADN' is written above the side view.

التعليقات



تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الناعوريرية (Hémophilie) الذي يتميز بعدم تختز المنتجة غياب عامل التختز IX الذي تتحكم في تركيبة مورثة محمولة على الصيغي الجنسي X.

- 1- حدد هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متاحي. علل إجابتك.
- 2- أعط الأنطاب الوراثية للأفراد II و II و III (استعمل الرمز من H أو h).

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

III	II2	III1	III2	III3	II	وثيقة 2

٢ آنکه

تمرین

- انطلاقاً من مكتسباتك السابقة، اذكر الصعوبات التي تواجه دراسة الوراثة عن الإنسان.

من خلال تحليل معطيات الوثيقة 1 أعلاه، استنتج ما يمكن ان تكشف عنه شجرة النسب الأصل الوراثي للأمراض الوراثية عند الإنسان.

أجب على السؤالين 1 و 2 من التمارين جانبه.

انطلاقاً من معطيات الوثيقة 2 أعلاه ومكتسباتك، حدد أهمية الخريطة الصبغية في الكشف عن الأمراض الوراثية عند الإنسان.

انطلاقاً من معطيات الوثيقة 3 أعلاه ومكتسباتك، حدد أهمية تحليل ADN في الكشف عن الأمراض الوراثية عند الإنسان.

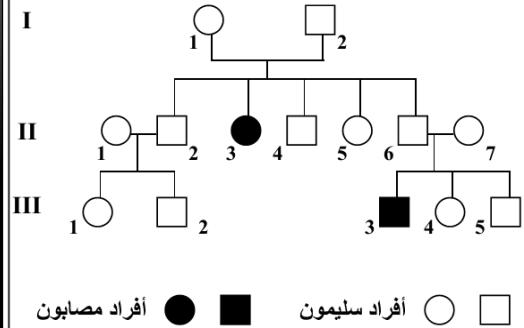
أجب على السؤال 3 من التمارين جانبه.

هذا الملف تم تحميله من موقع Talamid.ma : دراسات انسان اوراق 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.

مستعيناً بمعطيات شجرة النسب:

1. هل الحاليل المسؤول عن المرض سائد أم متتحي؟ على إجابتك.
2. هل هناك دليل على أن الحاليل المسؤول عن المرض غير مرتبط الصبغيات الجنسية؟ اذكر.
3. استنتج معلماً إيجابياً لأنماط الوراثة للأفراد: 11 و 12 و 13 مستعملاً N أو n للحاليل العادي و M أو m للحاليل الممرض.

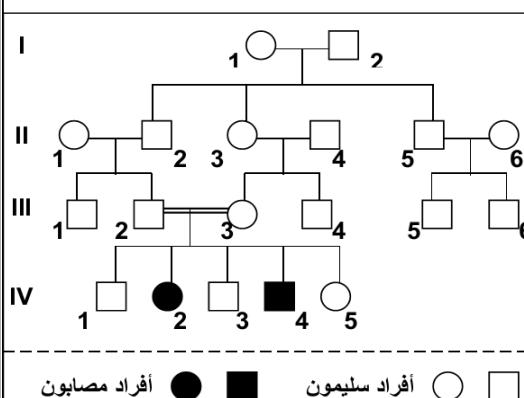


Mucoviscidose مرض وراثي يتميز باضطرابات هضمية وتنفسية، تسببها إفرازات لزجة للغدد المخاطية، الشيء الذي يؤدي إلى انسداد في القنوات الناقلة للعصارة البنكرياسية، وبالتالي اضطرابات في الوظيفة الهضمية للبنكرياس؛ كما يؤدي إلى انسداد التشعبات الرئوية، فيسبب ذلك عسر تنفس والإصابة بالتعفنات. تعطي الوثيقة أمامها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

الوثيقة 1

مستعيناً بمعطيات شجرة النسب:

1. هل الحاليل المسؤول عن المرض سائد أم متتحي؟ على إجابتك.
2. هل الحاليل المسؤول عن المرض غير مرتبط الصبغيات الجنسية؟ على إجابتك.
3. استنتاج العامل الذي ساعد على ظهور المرض وبين كيف ذلك مستعملاً B أو b للحاليل العادي و T أو t للحاليل الممرض



Fever الدم المتوسطي الثالاسيمايا (Thalassémie) مرض وراثي منتشر على الخصوص في بعض الدول المطلة على البحر الأبيض المتوسط. يتميز هذا المرض بفقد دم حاد ناتج عن تدمير تدريجي للكريات الحمراء الدموية، ويرجع سببه إلى خلل في تركيب جزيئات الخضاب الدموي الذي يلعب دوراً أساسياً في نقل الغازات التنفسية. يولد المصاب بمرض الثالاسيمايا 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.

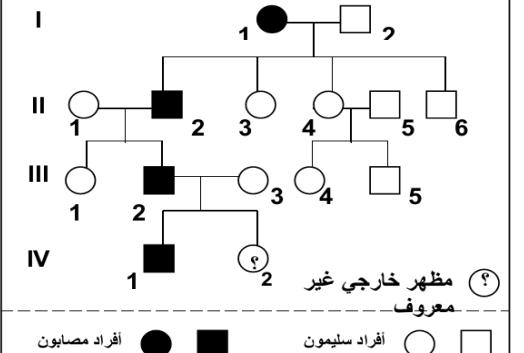
تعطي الوثيقة أمامها شجرة نسب عائلة تظهر المرض.

الوثيقة 2

تمرين 3 :

مستعيناً بمعطيات شجرة النسب:

1. حدد كيفية انتقال مرض هنتنغيتون عند هذه العائلة (الحاليل الممرض سائد أم متتحي، مرتبط الصبغيات الجنسية أم لا) واعط معلماً إيجابياً لأنماط الوراثة المحتملة للأفراد 11 و 12 و 13 و 14 و 15 و 16.
2. حدد معلماً إيجابياً احتمال (النسبة المئوية) ظهور المرض لدى الطفل 17.



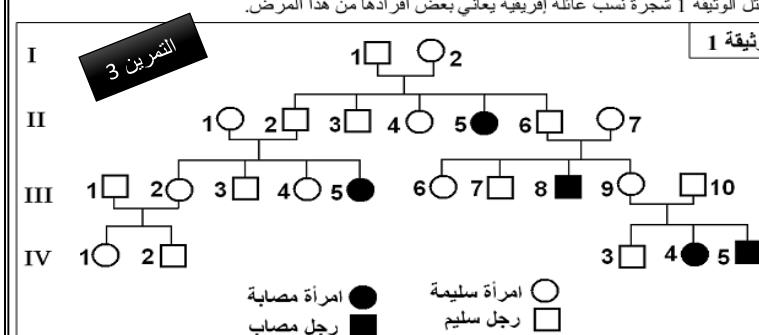
Huntington هو مرض عقلي وراثي يوثر في وظيفة الدماغ، يظهر عموماً ما بين 30 و 45 سنة، تتجلى أهم أعراض هذا المرض في اضطرابات حرارية ونفسية، حيث يصاب مريض داء هنتنغيتون بالخرف، فقد الذاكرة، وصف المرض لأول مرة سنة 1872 على يد الطبيب الأمريكي George Huntington. ومن هنا اكتسب المرض هذا الاسم.

يرتبط ظهور هذا المرض بمورثة سائدة محملة على صيغة لا جنسية. وتبين الوثيقة أمامها شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

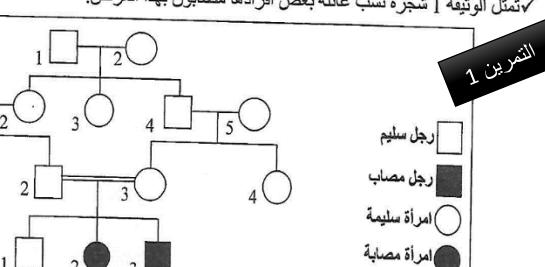
الوثيقة 3

صواب بعض الأشخاص بالمهق، وهو مرض وراثي نادر ينجم عن خلل في تركيب صيغة الميلانين، وهي مادة ملونة للبشرة والشعر عند الإنسان. تحديد الأصل الوراثي لهذا المرض وفهم كيفية انتقاله، نقترح المعطيات الآتية:

تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.



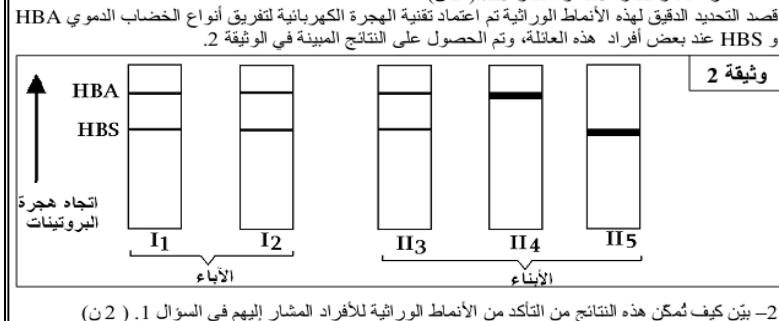
تمرين 3



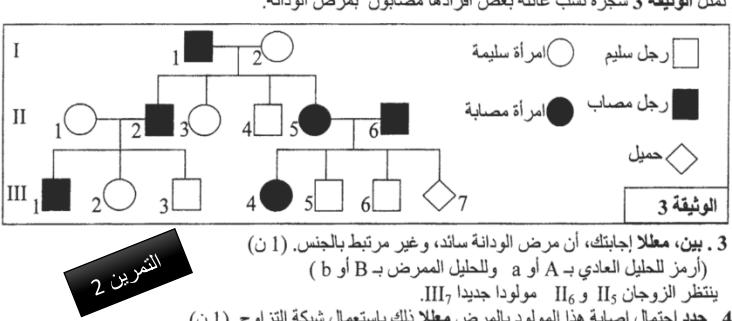
تمرين 1

1. حدد معلماً إيجابياً، كيفية انتقال هذا المرض بالإعتماد على الوثيقة 1.
2. أدخل النمط الوراثي أو الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد 11 و 12 و 13 و 14 و 15 و 16 و 17.
- (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- بـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)

تمثل الوثيقة 3 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الودانة.



تمرين 2



تمرين 2

3. بين معلماً إيجابياً، أن مرض الودانة سائد، وغير مرتبط بالجنس. (ن)
- (أرمز للحاليل العادي بـ A و a وللحاليل الممرض بـ B و b)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)
- ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)

ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)

ـ (استعمل الرموز A و a و B و b و C و c)

هذا الملف تم تحميله من موقع Talamid.ma

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:

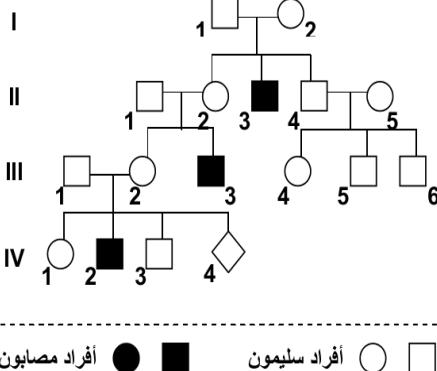
الوثيقة 1

- من خلال معطيات الوثيقة، اجز شجرة النسب لهذه العائلة.
- استخرج من معطيات الوثيقة ما يدل على أن الحليل المسؤول عن المرض متاح.
- عما الحليل المسؤول عن المرض محمول على الصبغي الجنسي X وباستغلال المعطيات السابقة، استنتج معلما إجابتك الأنماط الوراثية للأفراد I و II و III.
- استعمل D للhilل السائد و d للhilل المتاح.

تعبر اللتوينية Daltonisme شذوذًا يهم بصائر الألوان، إذن الشخص المصاب لا يميز بين الأحمر والأخضر. نقترح تبع انتقال هذا المرض عند عائلة معينة. تزوج رجل سليم من اللتوينية (I₁) بامرأة سليمة من هذا العيب (I₂)، فلنجا ولدين وبنت: (ولد II₁) مصاب باللتوينية، وولد II₂ سليم من اللتوينية، وبنّت III₃ سليمة من اللتوينية.

تزوجت البنت III₃ برجل IV₄ مصاب باللتوينية، فلنجا: ولدين سليمين من اللتوينية I₁ و II₂. وبنّت مصابة باللتوينية III₃.

- مستعيناً بمعطيات شجرة النسب:
- استخرج ما يدل على hilل المسؤول عن المرض
 - حمل على الصبغي الجنسي X.
 - هل hilل المسؤول عن المرض سائد أم متاح؟ على إجابتك.
 - اط معلا إجابتك الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد I₁ و II₂ و III₃ و IV₄ مستعملاً N أو n للhilل العادي و D أو d للhilل الممرض.
 - حدد معلا إجابتك احتمال ظهور المرض لدى الطفل IV₄.

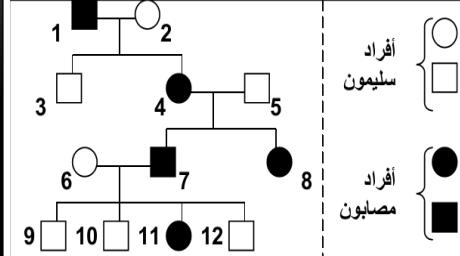


الهزال العضلي لـ Duchenne مرض يصيب بعض الأطفال، حيث يلاحظ ضمور وانحلال تدريجي لعضلاتهم التي تصبح غير قادرة على تأمين الحركة والتتنفس. تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة أصيب بعض أفرادها بمرض الهزال العضلي لـ Duchenne.

الوثيقة 2

- مستعيناً بمعطيات شجرة النسب:
- فتر كيفية انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين D عن العائلة (hilل الممرض سائد أم متاح)، مرتبط الصبغيات الجنسية أم لا
 - اط معلا إجابتك الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد II₂ و III₃ و IV₄ مستعملاً N أو n للhilل العادي و R أو r للhilل الممرض.
 - حدد معلا إجابتك الإناث المتقدلات للمرض داخل العائلة.
 - إذا تزوجت البنت 8 من شخص سليم، ما هو احتمال ان ينجي طفل مريض؟ على إجابتك.

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



الوثيقة 3

النشاط 4: الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها

ينجذب بعض الآباء السليمون في حالات نادرة أطفالاً مصابين بأمراض ترتبط بخلل في عدد أو بنية الصبغيات تسمى الشذوذات الصبغية فما هي أنواعها؟ وما أصلها وعواقبها؟

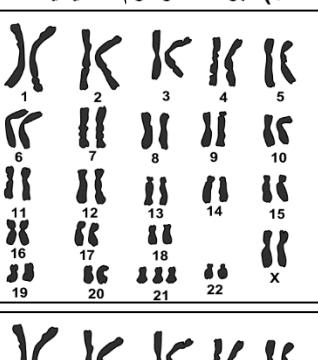
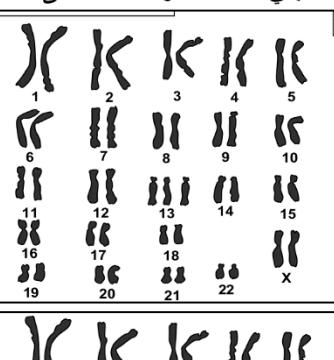
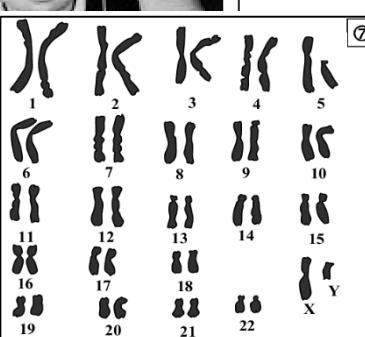
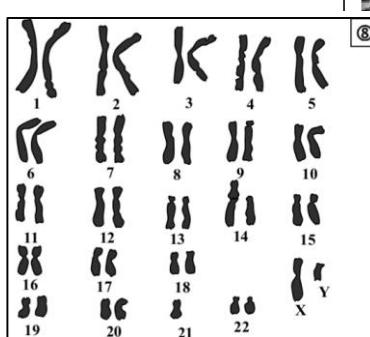


تعطي الوثائق ①، ②، ③، ④، ⑤، ⑥، ⑦، ⑧، خرائط صبغية لحالات مختلفة من الشذوذات الصبغية

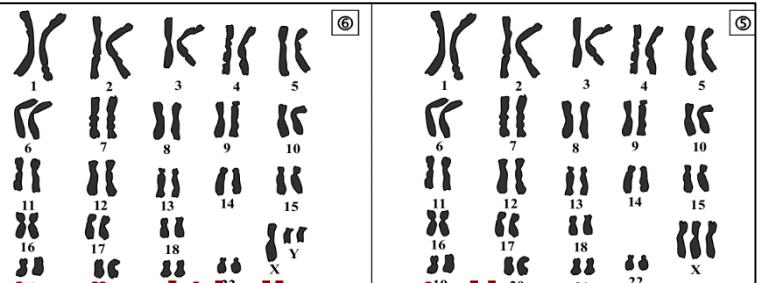
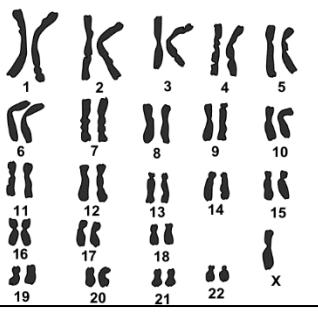
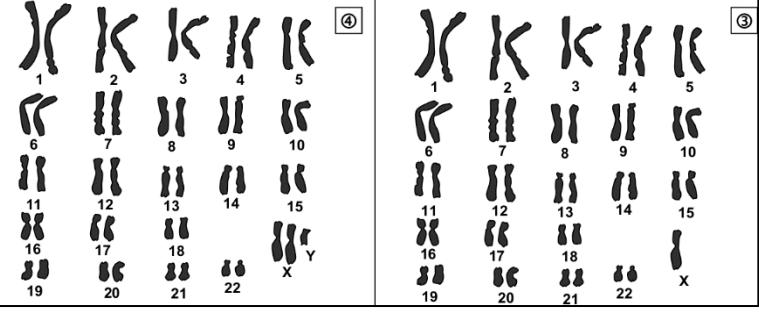
(1) تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها.

(2) انطلاقاً من هذه الوثائق أتم جدول الوثيقة

(3) بواسطة رسوم تخطيطية أعط التأويل الصبغى لحالة الشذوذ الممثلة على هذه الخرائط الصبغية.



المظهر الخارجي	تردد الشذوذ	اسم الشذوذ	عدد الصبغيات	الخريطة الصبغية
تأخر عقلي، قصر القامة، وجه ذو تقسيم معبرة، يدين باصابع صغيرة مع وجود طبلة وحيدة، عرضية، شوهات داخلية (القلب، الأوعية، الأمعاء...)	18 / 10000	منغولية أو ثلاثة صبغى 21 أو مرض DOWN		الخريطة : ①
غياب الفاصل البينخري، شفة غوية متقوحة، سدايس الأصابع.	1 / 10000	ثلاثي الصبغى 13		الخريطة : ②
مظهر أنثوي، غيب المبيضين أو صمورها، عقم، ...	4 / 10000	أعراض مرض Turner		الخريطة : ③
مظهر ذكري ، خصيتان ضامرتان، غيب تشكيل النطاف، ثديان ثانبيان.	2 / 1000	أعراض مرض Klinefelter		الخريطة : ④
مظهر أنثوي عادي، قامة شينا ما طولية، قرات ذهنية عالية، خصوبة عالية.	1 / 1000	ثلاثي الصبغى X		الخريطة : ⑤
رجل عادي المظهر، بخصوبة عادية.	2 / 1000	ثلاثي الصبغى XYY		الخريطة : ⑥
تأخر عقلي حاد، شوهات جسمية مخصوصاً على مستوى الحنجرة.	1 / 40000	صياغ القطعة		الخريطة : ⑦



هذا الملف تم تحميله من موقع Talamid.ma : تشخيص الشذوذات الصبغية عند الجنين قبل الولادة و أهميته

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 فما هي التقنيات المعتمدة في تشخيص الشذوذات الصبغية عند الإنسان قبل الولادة؟

1. من خلال معطيات الوثيقة ، 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 التسخيص الذي تقرره للكشف عن مرض Down؟

الوثيقة 1 : الكشف عن الإصابة بمرض Down عند الحمبل بواسطة التصوير بالصدى الصوتي: **الشكل 1:** علامات مميزة عند الحمبل المصاب بمرض Down (وجه مسطح، عنق عريض...). هذه العلامات لا تلاحظ عادة عند الحمبل العادي (الشكل 2).

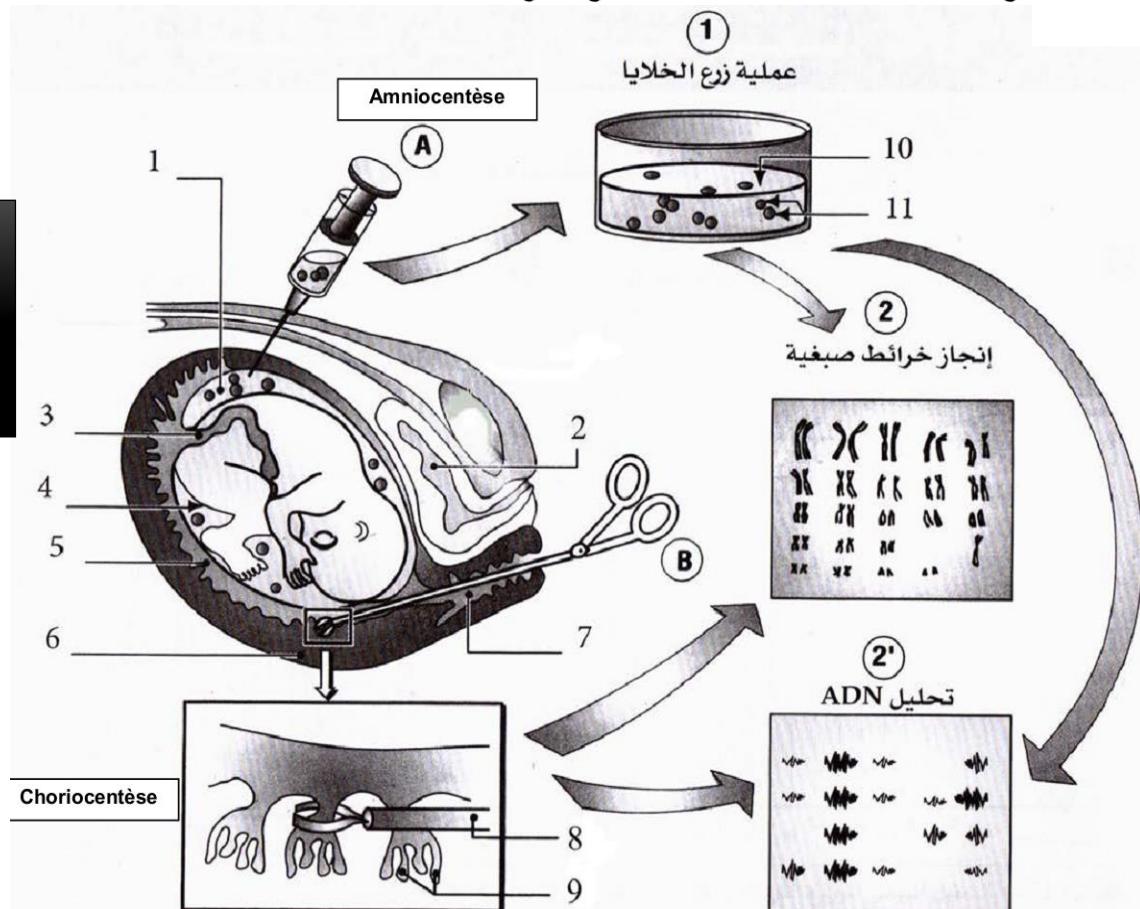


تقنية Amniocentèse و تقنية Choriocentèse . (فحص السائل السلوبي والزغابات الجنينية).

يمكن الكشف عن الشذوذات الصبغية عند الجنين أثناء الحمل أما :

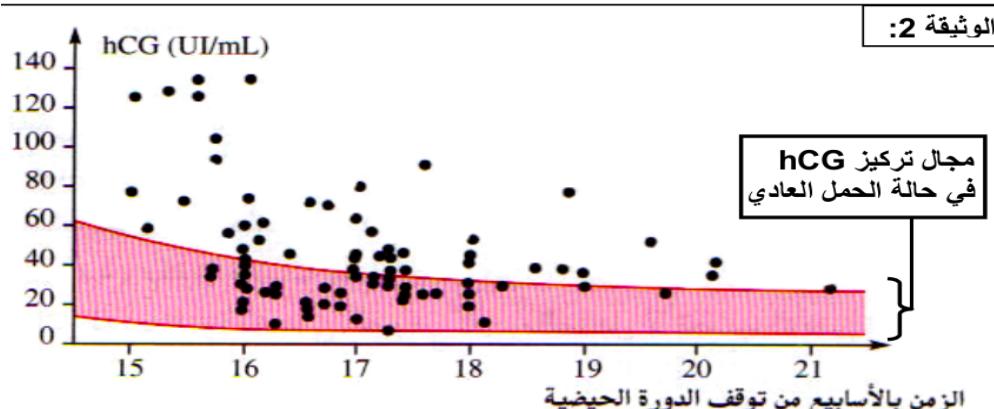
- باختبار السائل السلوبي بعد 15 إلى 17 أسبوع من توقف الدورة الحيوانية
- باختبار دم الجنين بعد الأسبوع 20 من توقف الدورة الحيوانية.
- اقتلاع زغابات جنينية وتحليلها، انتلافاً من الأسبوع التاسع للحمل.

الوثيقة 2



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

الوثيقة 3 : بيّنت تحاليل الدم عند الأمهات الحوامل بأجنة مصابة بمرض Down (ثلاثي الصبغي 21)، وجود تركيز كبير من هرمون hCG (alpha-fœtoprotéine) AFP = بروتين يركبه الحمبل (human Chorionic Gonadotropin)



تسمى هذه المواد الموجودة بالدم بالواسمات المصلية Marqueurs sériques. تبيّن الوثيقة أنّماهه التركيز البلازمي لهرمون hCG حسب مدة الحمل عند 86 حالة أصيب فيها الجنين بمرض Down.

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