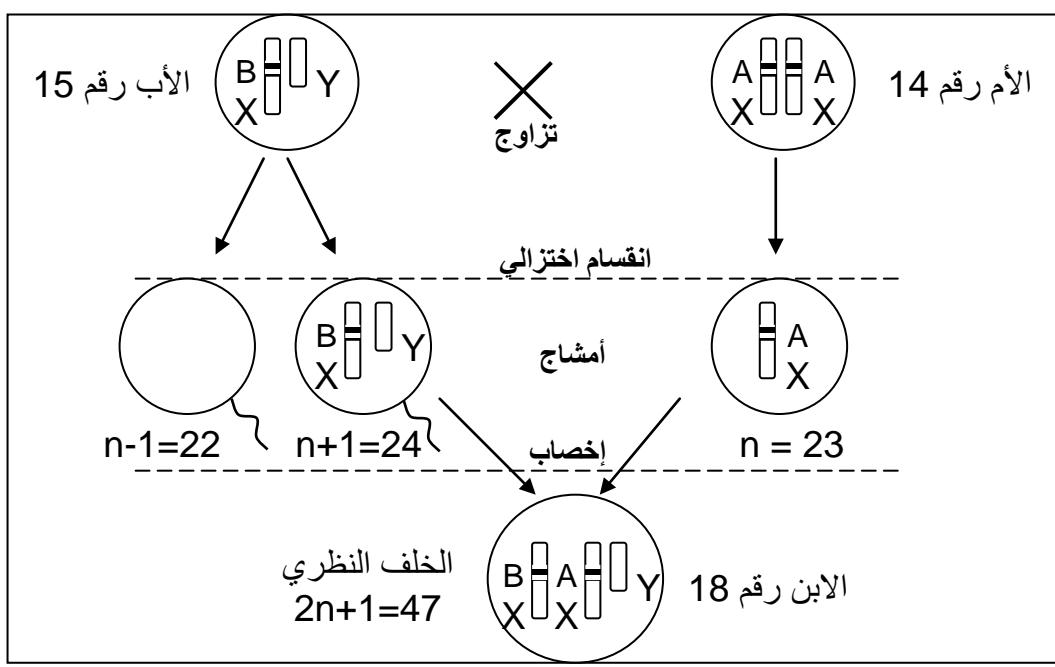


# هذا الملف تم تحميله من موقع : Talamid.ma

## حلول تمارين علم الوراثة البشرية

### حل التمرين 1 :

- 1) ظهر المرض عند الابن 6 رغم أن أبويه سليمين، إذن فحليل المرض كان موجودا عند الآبين (أحدهما أو كلاهما) لكنه كان مختفيا. مفاد ذلك أن حليل مرض Lowe متاح أمام الحليل العادي السادس.
- 2) تحديد الصبغي الحامل لحليل المرض:  
↳ تبين شجرة النسب أن الذكور وحدهم مصابون بالمرض ولا توجد أية امرأة مصابة؛ نستخلص من ذلك أن المورثة المعنية مرتبطة بالجنس.  
↳ لو كانت المورثة مرتبطة بالصبغي 7 لكان الأب (2) مثلا مصاب لأنه خلف الابن (6) مصاب وفي هذه الحالة يفترض أن يورثه المرض بتوريثه الصبغي 7 الحامل للعلة؛ لكن الأمر ليس كذلك؛ يلزم أن نسلم إذن أن الصفة المدرستة مرتبطة بالصبغي الجنسي X على القطعة التي ليس لها مثيل على 7.
- 3) النمط الوراثي لبعض الأفراد:  
نرمز للحليل العادي ب N وللحليل الممرض ب m  
النمط الوراثي للذكور المصابين هو: Xm//Y.  
النمط الوراثي للذكور السليمين هو: Y//XN.  
النمط الوراثي للسيدة 14 هو: XN//Xm. هذه السيدة هي بنت السيد رقم 6 المريض والحامل للنمط الوراثي Xm//Xm، سترث الزاميا من الأب الصبغي /Xm. مفاد ذلك أن السيدة رقم 14 مختلقة الاقتران Y//Xm.
- 4) أ- النمط الوراثي بالنسبة لإنتاج أنزيم (DGP):  
بالنسبة للأم 14: XA//XA.  
بالنسبة للأب 15: Y//XB.  
بالنسبة لابن 18: XA//XB, Y//XA: ينتج شكلي الأنزيم A وb، وبما أن المورثة موجودة على الصبغي X فهذا يعني أنه يحمل XAXB وبما أن جنسه ذكر فهو يحمل الصبغي 7.  
ب- يعني الطفل 18 من زيادة صبغي جنسي X.  
- اسم هذا الشذوذ: مرض Klinefelter
- ج- مصدر العيب: يحمل الطفل رقم 18 النمط Y//XB<sub>A</sub>، ورث هذا الطفل إلزاميا الصبغي الحامل لحليل A (XA) من أمه، أما الصبغيان (XB) و (Y) فورثهما إلزاميا من أبيه، مفاد ذلك أن مصدر العيب هو الأب رقم 15.
- 5) يرجع أصل العيب إلى خلل خلال افتراق الصبغيات الجنسية أثناء تشكيل الأمشاج الذكرية للأب، ويمكن تمثيل ذلك بخطاطة مبسطة:
- 

1) الأطفال (6 و 7) مصابان؛ إذن يحملان حليل المرض؛ هذا الحليل ورثاه من أحد الأبوين (أو من كليهما) رغم ذلك فالأبوان (1 و 2) سليمان المظهر نستخلص من ذلك أن حليل المرض متاح.

## 2) تحديد الصبغي الحامل لحليل المرض:

- تبين شجرة النسب أن الذكور وحدهم مصابون بالمرض ولا توجد أيّ امرأة مصابة؛ نستخلص من ذلك أن المورثة المعنية مرتبطة بالجنس.

- لو كانت المورثة مرتبطة بالصبغي 7 لكان الأب (1) مثلا مصاب لأنه خلف الابنين (6 و 7) مصابين وفي هذه الحالة يفترض أن يورثهما المرض بتوريثهما الصبغي 7 الحامل للعلة؛ لكن الأمر ليس كذلك؛ يلزم أن نسلم إذن أن الصفة المدرسية مرتبطة بالصبغي الجنسي X على القطعة التي ليس لها مثيل على 7.

3) الأنماط الوراثية: لنرمز إلى حليل المرض بـ  $p$  (الحليل المُتحي) وإلى الحليل السليم بـ  $N$  (الحليل السائد).

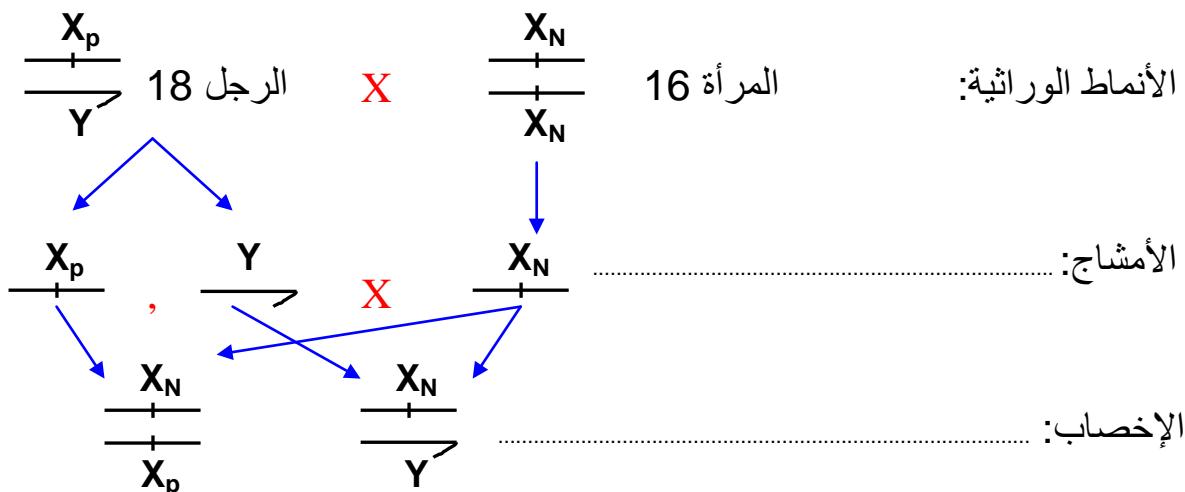
النوع الوراثي	العلل
الفرد 1: XN//Y	يحمل الذكور حليلاً واحداً للمورثة، فإذا كان هذا الحليل سليماً، انعكس على المظاهر الخارجي، وإذا كان مريضاً كان المظاهر الخارجي مريضاً. الأب 1 سليم اذن يحمل الحليل N.
الفرد 2: XN//Xp	الأم 2 خلفت الابن 6 المصاب والحامل للنوع الوراثي Y//Xp، هذا الطفل ورث الصبغي Y من أبيه والصبغي Xp من أمها، مفاد ذلك أن الأم رقم 2 تحمل الصبغي Xp وبما أنها سليمة المظاهر فهي تحمل XN، اذن نمطها الوراثي مختلف الاقتران XN//Xp.
الفرد 6: Xp//Y	ذكر مصاب اذن يحمل الحليل p
الفرد 8: XN//XN أو XN//Xp	لا يمكن الجسم بالنسبة لنمطها الوراثي فالاحتمالين واردين.

4) الخلف النظري للرجل رقم 18:

- الرجل 18 مريض إذن نمطه هو Y//Xp

- المرأة 16 سليمة: هناك احتمالان بالنسبة لنمطها الوراثي:  $XN//XN$  أو  $Xp//XN$ ; إذن يلزم دراسة الحالتين:

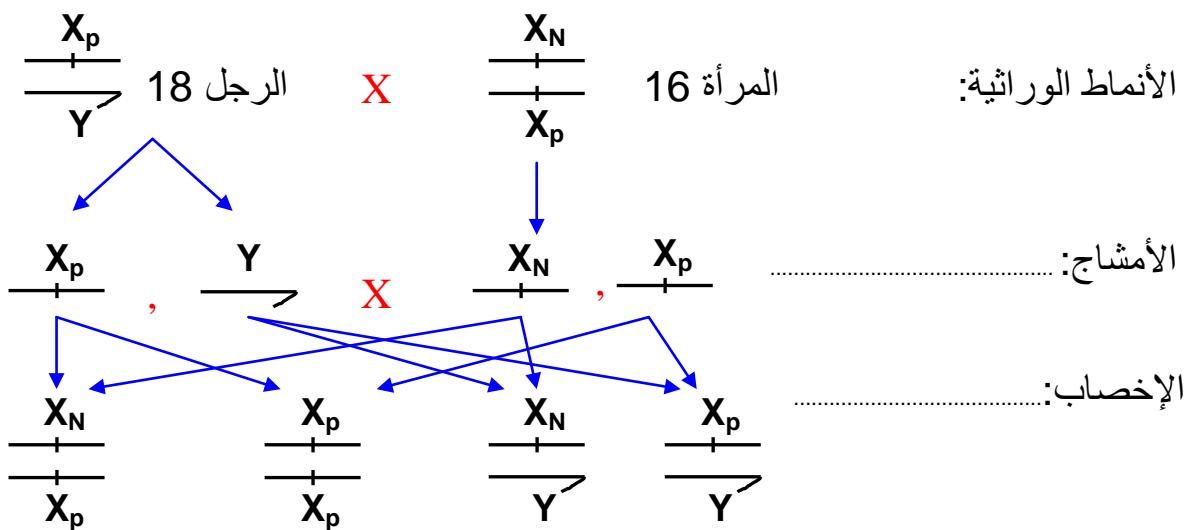
الحالة الأولى: المرأة رقم 16 متشابهة الاقتران.



الظواهر الخارجية عند الأبناء ..... [ N ] ..... 50 % ..... 50 % ..... نكور ..... [ N ] ..... انانث

في هذه الحالة لن يخلف الزوجان أي طفل مريض، إنما كل بناتهما ناقلات للمرض.

الحالة الثانية: المرأة رقم 16 مختلفة الاقتران الاقتران.



المظاهر الخارجية عند الأبناء ..... انت [N] 25 % ذكور [N] 25 % انت [p] 25 % ذكور [p] 25 %

في هذه الحالة يمكن للزوجين 16 و 18 أن ينجبا طفلان مريضاً (ذكر أو أنثى) باحتمال 1/2.

5) أ - إذا كانت هذه الفتاة تنتهي لعائلة لم يصب أي أحد من أفرادها، فمن المستبعد جداً أن تكون ناقلةً للمرض؛ بالنسبة للنتائج ستكون شبيهة للحالة 1؛ يعني سيحصل الزوجان على أطفال كلهم سليمين.

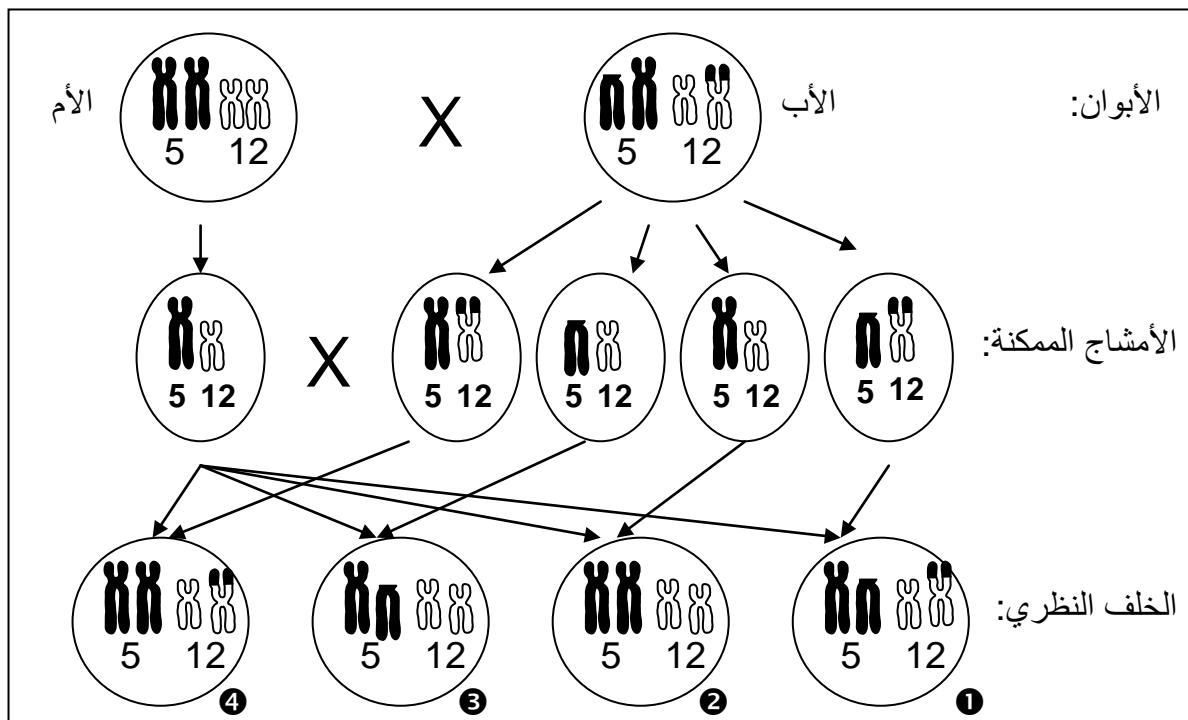
ب - لا يمكن لهذا المرض أن يختفي إطلاقاً من ذرية الرجل 18 وذلك لأن بناته ناقلات للمرض؛ في حالة زواجهن من رجل ولو سليم يمكن أن يخلفن أبناء ذكورا مصابين بالمرض (مثل حالة جدتهن رقم 2)

6) - تبين الخريطة الصبغية أن هناك فقدان قطعة من الصبغي رقم 5.

- نسمى هذا الشذوذ بمرض مواء القط.

- أحد أعراض هذا الشذوذ: تشوهات جسدية أهمها تشوهات الحنجرة ← يصدر الطفل أصواتاً تشبه مواء القط.

7) أ و ب- أصناف الأمشاج التي يمكن أن يشكلها الزوجان (4×5) مع الحالة التي أدت إلى الطفل رقم 13 (انظر الشكل أسفله).



③ = ضياع قطعة من الصبغي 5

② = طفل عادي

① = انتقال صبغي متوازن.

④ = زيادة قطعة من الصبغي 5.

(8) نوعية العيوب التي يمكن أن يعاني منها الطفل 14 المنتظر هي:

↳ انتقال صبغي متوازن مثل أبيه (رقم 5): انتقال قطعة من الصبغي رقم 5 والتحامها على الصبغي رقم 12، تعد

مورثاته كاملة لذلك لا يعاني من أعراض مرضية.

↳ مرض مواء القطب مثل أخيه رقم 13.

↳ زيادة قطعة من الصبغي رقم 5 ملتحمة على الصبغي رقم 12.

ب - احتمال سلامته من الإصابة هي  $\frac{1}{4}$ : حيث يمكن الحصول على طفل واحد سليم ضمن 4 حالات (انظر الخطاطة السابقة).

ج - طريقة من طرق التشخيص قبل ولادي تمكن من الكشف عن حالة الشذوذ لدى هذا الجنين: استخلاص عينة من السائل السلوكي المتضمنة لخلايا هذا الحميل وإنجاز الخريطة الصبغية لها (يمكن ذكر طرق أخرى مثل استخلاص عينة من دم الحميل على مستوى الحبل السري، اقتطاع جزء من المشيمة الحميلية).

## حل التمرين 3 :

(1) - حليل المرض متاحي.

- التعليل: الابن رقم 6 مثلا مصاب رغم سلامته أبويه.

(2) - صبغي جنسي X.

- التعليل: تظهر الإصابة فقط عند الذكور وهذا دليل على أن المورثة مرتبطة بالجنس.

هناك آباء (ذكور) سليمون (رقم 1 مثلا) رغم ذلك ظهرت الإصابة عند بعض أبنائهم (رقم 6)، هذا يدل على أن الحليل غير محمول على الصبغي 2 ويلزم أن نسلم أن المورثة موجودة على الصبغي الجنسي X.

(3) - لنرمز إلى حليل المرض ب m (الحليل المتاحي)، وإلى الحليل العادي ب N.

- النمط الوراثي: للأب رقم 09: Y//X<sub>N</sub>. للأم رقم 10: X<sub>N</sub>//X<sub>m</sub>.

(4) - نعم.

- التعليل: الابناء الأكبران (17 و 18) مصابان بالمرض.

(5) - أنثى.

- التعليل توفرها على الصبغين الجنسيين XX .

(6) - نعم نتيجة مطمئنة.

- التعليل: لأن إصابة الإناث بهذا المرض غير ممكنة بما أن الأب (رقم 9) لا يحمل حليل المرض

(يقبل التعليل بشبكة التزاوج).

(7) طبيعة الشذوذ الصبغي عند:

أ - الابن الأكبر: زيادة قطعة على أحد الصبغين رقم 12 (انتقال صبغي).

ب - الأب: زيادة قطعة على أحد الصبغين رقم 12 وضياع قطعة من أحد الصبغين رقم 5 (انتقال صبغي).

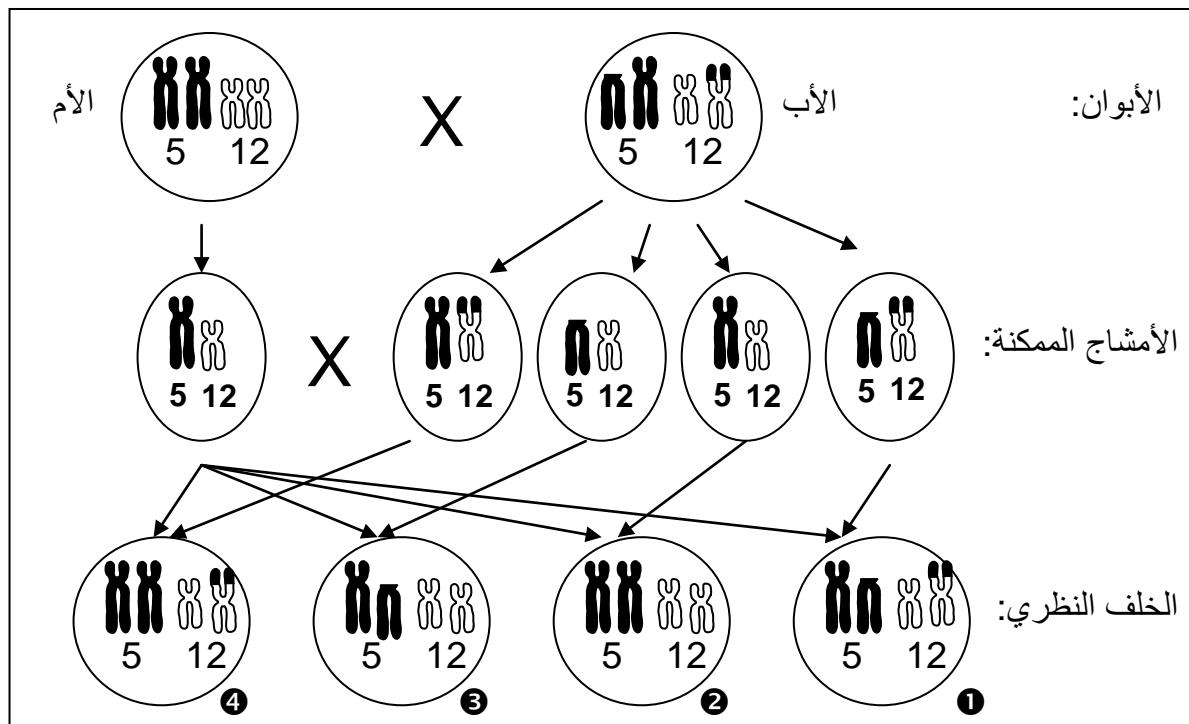
(8) انتقال قطعة من الصبغي رقم 5 والتحامها على الصبغي رقم 12 دون فقدان أو زيادة أي مورثة: انتقال صبغي متوازن.

(9) - احتمال سلامه الجنين المنتظر =  $\frac{1}{2} = 50\%$ .

- التعليل: يشكل الأب 4 أنماط من الأمشاج، بينما تشكل الأم نمطا واحدا فقط. (عادي) سلامه الجنين ممكنة في حالتين:

↳ حصوله على صبغين أبوين عاديين رقم 5 ورقم 12.

↳ حصوله على صبغي أبيوي رقم 5 فقد لقطعة وصبغي رقم 12 يحمل القطعة رقم 5 السابقة .  
يقبل التعليل بواسطة شبكة التزاوج أو برسم تخطيطي مثل:



③ = ضياع قطعة من الصبغي 5

② = طفل عادي

① = انتقال صبغي متوازن.

④ = زيادة قطعة من الصبغي 5.

### حل التمرين 4 :

- الحليل المسؤول عن هذا المرض متاحي لأن أبوين سليمين أعطوا خلفا مصابا.
- الحليل المسؤول عن هذا المرض محمول على صبغيات لاجنسية لأن لو افترضنا أن الحليل محمول على الصبغي X بما أن هناك إناث مصابات فأن الأنثى 115 سيكون نمطها الوراثي XmXm أي ستأخذ الحليل Xm من الأب 11 و من تم يجب أن يكون الأب مصاب و هذا يخالف معطيات شجرة النسب التي تبين أن الأب 11 سليم.
- الأنماط الوراثية:
  - Mm بالنسبة للفردين 11 و 12 بما أن لهم مظهر سليم و اعطوا خلفا مصابا.
  - MM أو Mm بالنسبة لفرد 14 بما أن لها مظهر سليم و ليس لها خلف.
  - mm بالنسبة لفرد 15 و 17 بما أن لها مظهر مصاب و المرض متاحي.
- يمكن تفسير ظهور عدة حالات لهذا المرض في الجيل 17 بسبب الزواج الصلبى لأفراد يحملون الحليل المسؤول المرض.

### حل التمرين 5 :

- الحليل المسؤول عن هذا المرض متاحي لأن أبوين سليمين أعطوا خلفا مصابا.
- الحليل المسؤول عن هذا المرض محمول على صبغيات لا جنسية لأنه محمول على الصبغي 7 و هو صبغي لاجنسى.
  - I<sub>1</sub> = Mm (3) لأنها سليم و اعطى خلفا مصابا.
  - I<sub>1</sub> = Mm لأنها سليم و اعطى خلفا مصابا.
  - I<sub>2</sub> = Mm لأنها سليمية و اعطت خلفا مصابا.
  - II<sub>6</sub> = mm لأنها مصاب.
- لأنه زواج صلبى من نفس العائلة.

5) في الشكل 2 تم إزالة النيكليوتيدات CTT المرتبة في الأرقام 15 و 16 و 17 من اللولب غير المستنسخ إذن حدوث طفرة.

6) يجب وضع لولب ADN المكمل لكل جزء أي انجاز اللولب المستنسخ ونسخ منه ARNm ومن تم إيجاد سلسلة الأحماض الأمينية

الشكل 1 : lys-glu-asn-ile-ile-phe-gly-val-ser-tyr

الشكل 2 : lys-glu-asn-ile-ile-gly-val-ser-tyr

7) نلاحظ إزالة الحمض الأميني phe من البروتين غير العادي إذن سبب ظهور مرض Mucoviscidose هو تغيير البروتين.