الوراثة البشرية

SCIENCES DE LA VIE et DE LA TERRE
SAFI HASSAN

أن الإنسان كائن ثنائي الصيغة الصبغية ,مما يعني أن انتقال الصفات الوراثية يخضع لنفس القوانين الملاحظة سابقا ,وقد تتساءل عن أسباب استثناء الإنسان في الدروس السابقة رغم انتمائه لصنف الكائنات الثنائية الصيغة الصبغية.

الوراثة البشرية تعترضها عدة عوائق تحول دون تطبيق القوانين السابقة نذكر من بينها:

- الإنسان ليس مادة تجريبية: عدم إمكانية إنجاز التزاوجات.
- قلة الولادات(ضعف الخصوبة): عدد أفراد عينة غير معبرة: لا يمكنك مثلا استغلال القانون الأول لتأكيد تقاوة الأبوين رغم تجانس الخلف (لأن عدد أفراد الخلف لا يشكل عينة إحصائية)
- طول الأجيال: صعوبة تتبع انتقال الصفات عبر الأجيال مباشرة.
- صيغة صبغية معقدة حيث الإنسان يتوفر على 23 زوج من الصبغيات أي : $2n=46$

مما يعني أن الإنسان ينتج 2^{23} نوع محتلف من الأمشاج استنادا إلى التخليط الحليلي البيصبغي.

على العموم انتقال الصفات الوراثية عند الإنسان يتم وفق نفس الآليات الملاحظة سابقا عند الكائنات الثنائية الصيغة الصبغية.

ما الهدف من دراسة الوراثة البشرية؟

تهدف الدراسة عند الإنسان إلى محاولة فهم كيفية انتقال بعض العاهات الوراثية : أثناء ظهور عاهة معينة عند فرد من أفراد عائلة معينة يهمنا فهم طريقة انتقالها من أجل التنبأ بإمكانية ظهورها من جديد وإتخاد الإجراءات الضرورية. إذن الهدف وقائي بالدرجة الأولى.

ما نوع العاهات الممكن معاينتها؟

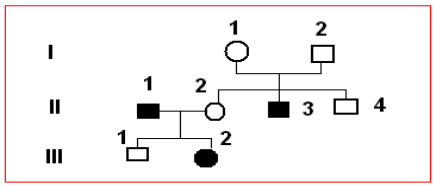
تعلم أن العاهة الوراثية سببها خلل على مستوى الخبر الوراثي , هذا الخلل ينتج عادة عن تغير فجائي يعرف بالطفرة:

- قد تكون الطفرة على مستوى جزء من المورثة: الطفرة الجينية (شدود في المورثة) هنا سنقتصر على المورثات المرتبطة بالجنس.
- قد تكون الطفرة أكثر تعقيد وتهم الصبغي : الطفرة الصبغية (شدود صبغي).

ما هي الوسائل المعتمدة في دراسة الوراثة البشرية؟

لدراسة النوع الأول من الطفرات (الجينية) نلجأ إلى عدة وسائل من بينها إنجاز وقراءة شجرة النسب .....

يستعمل في إنجاز الشجرة رموز يتم توضيحها في المفتاح المصاحب لها من أجل تسهيل تحليلها.



الأرقام I – II – III تشير إلى الأجيال

الأرقام 1-2... تشير إلى الأفراد

في حالة الشدودات الصبغية (الطفرات الصبغية) نلجأ إلى تحليل الخرائط الصبغية .....

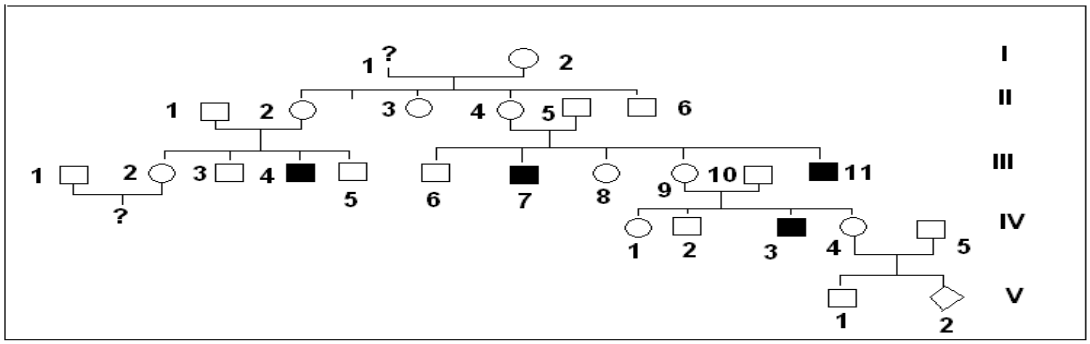
I – العاهات الناتجة عن شدود في المورثة

الهدف هو فهم كيفية انتقال المورثة المسؤولة عن العاهة ,بعبارة أخرى نحن مطالبون بتحديد:

- تموضع المورثة المسؤولة عن العاهة .
- خاصية الحليل المسؤول عن العاهة (سائد أم متنحي)

أنت مطالب بالتمييز بين العاهات المتنحية والعاهات السائدة من جهة ثم التمييز بين العاهات المرتبطة بالجنس والعاهات الغير مرتبطة به.

مثال 1 : حالة المهق العيني (Albinisme oculaire) : تتجلى أعراضه في ضعف تلون القزحية و قعر العين البرتقالي اللون وضعف الحدة البصرية . لفهم كيفية إنتقال هذا العيب إليك شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون عند هذه العائلة كلهم ذكور:



الاستنتاج المناسب: المورثة المسؤولة عن هذه العاهة مرتبطة بالجنس (محمولة على صبغي جنسي). تعلم أن الصبغيات الجنسية للذكر هي XY وللأنثى XX لاحظ أن الذكر III4 مثلا مصاب وينحدر من أب سليم .

تفسير: الذكر يرث Y من الأب و X من الأم وبما أن الأب هنا سليم فالعاهة انتقلت إلى الابن من ألام بواسطة ألصبغي الجنسي X.

من خلال هذا المثال الأول يمكننا الخروج بالاستنتاجات التالية

الاستنتاج 1: في حالة ظهور العاهة الوراثية عند جنس دون الأخر أو في حالة ظهورها عند جنس بوثيرة أكثر من الجنس الأخر فهي مرتبطة بالجنس

الاستنتاج 2: في حالة ارتباط العاهة بالجنس ويلاحظ أن الذكر المصاب ينحدر من أب سليم أو العكس(ابن سليم ينحدر من أب مصاب) فالعاهة مرتبطة بالصبغي X وليس Y

لاحظ الأن أن الخلف المصاب ينحدر من أبوين سليمين مما يعني أن الحليل المسؤول عن هذه العاهة يتنحى عن التعبير في جيل ويمارس نشاطه في الجيل الموالي.

الإستنتاج المناسب: الحليل المسؤول عن العاهة متنحية .

الإستنتاج 3 : خلف مصاب ينحدر من أبوين سليمين يعني أن العاهة متنحية.

في حالة تحديدك لتموضع المورثة وتأكيد أن الحليل المسؤول عنها متنحي ,يمكنك التوصل بسهولة إلى النمط الوراثي من خلال المظهر الخارجي وبالتالي التنبأ بإمكانية ظهور العاهة من جديد وهذا هو الهدف من الوراثة البشرية.

أمثلة : لاحظ الأنثى II2 مظهرها يعبر على أنها سليمة لكن إنجابها للفرد III4 المصاب يدل على أنها ناقلة للعاهة مما يجعل نمطها الوراثي على النحو التالي: بإعتبار الرموز التالية: N بالنسبة للحليل السليم و n للحليل الممرض

XNXn

لاحظ أن الأنثى III2 تنحدر من أم ناقلة للعاهة وأب سليم لكنها لم تنجب بعد مما يعني أن أنماطها الوراثية الممكنة هي كالتالي: XNXN أو XNXn على إعتبار أنها ترث حتما XN من الأب لأنه سليم

زوجها III1 سليم من العاهة مما يعني أن نمطه الوراثي هو XNY . لتحديد إحتمال إنجاب هذا الزوج لخلف مصاب لابد من إنجاز شبكة التزاوج : هنا شبكتين لأن الزوجة لها إحتمالين بالنسبة لنمطها الوراثي.

الشبكة 1 بإعتبار الإحتمال الأول للأم (XNXN)

الأمشاج	XN
XN	XNXN أنثى سليمة من العاهة وغير ناقلة
Y	XNY ذكر سليم من العاهة

لاحظ أن هذه الشبكة تشكل 50% من الحالات الممكنة وأن إحتمال إنجاب خلف مصاب هنا هو 0% .

الشبكة 2 بإعتبار الإحتمال الثاني (XNXn)

الأمشاج	XN	Xn
XN	XNXN أنثى سليمة	XNXn أنثى سليمة وناقلة
Y	XNY ذكر سليم	XnY ذكر مصاب

لاحظ هنا أن إحتمال ظهور خلف مصاب هو 1/4 ضمن 50% على إعتبار أن هذه الشبكة تشكل نصف الحالات الممكنة بالنسبة للأنثى السابقة (الأم) بتطبيق قاعدة الجمع يصبح الإحتمال النهائي:

0% x 50% + 1/4 x 50% = 0% + 1/8 = 1/8

مثال 2 : تظهر أعراض الكساح الفيتاميني المقاوم (Rachitisme vitamino-résistant) على شكل تشوهات في العضام نتيجة لتكلسرها الرديئ (تتبيث الكالسيوم) حيث لا ينفع معه أخذ الفيتامين D (هناك نوع أخر من الكساح مكتسب ومرتبط بعوز فيتاميني) . تهتم الدراسة هنا بخلف 69 زوج يعاني أحد أفراد كل زوج من هذه العاهة (تارة الزوجة وتارة الزوج) تم تجميع المعطيات المرتبطة بهذه الأفراد وبخلفهم

الأزواج المدروسة	24 زوج	45 زوج
الخلف	29 ● 25 □	22 □ 27 ○ 26 ■ 24 ●

لاحظ أن الدراسة الإحصائية شملت 69 زوج أي 138 فرد ضمنهم 69 امرأة و69 رجل ,مجموع الخلف المنحدر منهم هو 153 فرد ضمنهم 80 بنت و 73 ذكر .

في حالة إصابة الأب يلاحظ أن العاهة تنتقل إلى الإناث فقط دون الذكور, وفي حالة إصابة الأم يلاحظ ظهور العاهة عند الخلف بجنسيه :
الاستنتاج : العاهة مرتبطة بالصبغي الجنسي X.

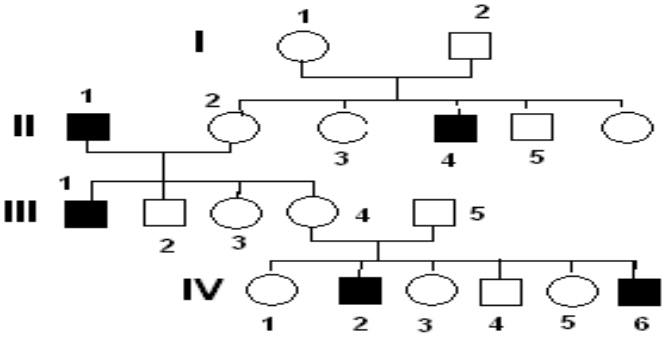
لاحظ هنا أن الأنثى المصابة تنجب ذكور سليمة وذكور مصابة .
تفسير : الأنثى مختلفة الأمشاج لأنها تعطي نوعية من الحليلات : حليل سليم (للإبن السليم) و حليل مسؤول عن العاهة (للابن المصاب .إذن نمطها الوراثي هو : XمصابXسليم
وبما أنها مصابة فالحليل المسؤول عن العاهة هنا سائد (العاهة سائدة)

الإستنتاج 4 : في حالة ارتباط العاهة بالصبغي الجنسي X وحيث أن - الأنثى المصابة قادرة على إنجاب ذكر سليم فهذه العاهة سائدة .
- الأنثى السليمة قادرة على إنجاب ذكر مصاب فهذه العاهة متنحية.

أن الكساح عاهة سائدة و مرتبطة بالصبغي الجنسي X حاول أن تجيب على الأسئلة التالية : حدد الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد التالية:
أنثى سليمة – أنثى مصابة – ذكر سليم – ذكر مصاب .....
حدد إحتمال إنجاب خلف مصاب من طرف أنثى مصابة وذكر سليم .....

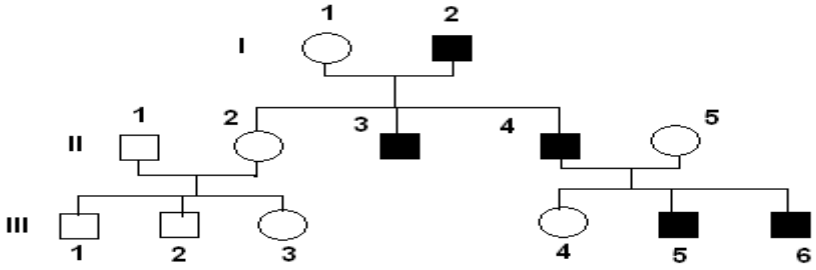
تمارين تطبيقية

التمرين الأول: تظهر الوثيقة التالية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض وراثي ينعث بالناعورية (hémophylie) ينتج عن غياب إحدى العوامل المسؤولة عن تجلط الدم .



1- بين هل الحليل المسؤول عن الناعورية متنحي أم سائد؟
2- حدد تموضع المورثة المسؤولة عن هذا المرض معللا جوابك.
3- إعط الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد: I1- I2-II1-II2-IV3 .
4- حدد النتائج المتوقعة بالنسبة للزوج II1 و II2 .
5- إعط فرضية تفسر بواسطتها عدم إنجاب هذا الزوج لبنت مصابة بالناعورية ؟

المثال3: تظهر الوثيقة التالية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بعيب وراثي يتميز بشدود في سمك الجلد .



لاحظ هنا أن الذكر المصاب (I2 و II4) ينجب ذكور مصابة وأن الذكر السليم (II1) ينجب ذكور سليمة : يمكنك تأكيد إرتباط العاهة بالصبغي الجنسي Y (عاهة تهم الذكور حيث تنتقل من الأب إلى أبنائه الذكور فقط)
في هذه الحالة تذكر أن المورثة محمولة فوق الجزء الخاص بالصبغي Y . الأنماط الوراثية تكتب على الشكل التالي : باعتبار الرموز التالية N حليل يرمز الى مظهر عادي و S حليل يرمز إلى حليل مسؤول عن العاهة.
ذكر سليم يكتب كالتالي : XYN - ذكر مصاب : XYS . أنثى : XX (الصبغي X لا يتوفر لا على الحليل N ولا على الحليل S لأن الصبغي X ليس مماثل للصبغي Y)