

الوحدة التاسعة: الوراثة المعقدة والوراثة البشرية

القسم (1) الأنماط الأساسية لوراثة الإنسان

اختلالات وراثية متنحية

الفرد الحامل للصفة: هو الذي يكون غير متماثل الجينات لإختلال وراثي متنحٍ

س/ أين يؤثر مرض التليف الكيسي؟

يؤثر في الغدد المنتجة للمخاط والإنزيمات الهاضمة والغدد العرقية

س/ ماهو سبب إفراز مخاط كثيف في مرض التليف الكيسي؟

لأنه لا يتم امتصاص أيونات الكلور إلى داخل خلايا الجسم ويتم إفرازها مع العرق ولا ينتشر الماء إلى خارج الخلايا دون وجود أيونات كلور كافية في الخلايا

س/ ماهو تأثير إفراز المخاط في هذا المرض؟

يؤثر في مناطق مختلفة من الجسم فيغلق قنوات البنكرياس، ويعيق الهضم، ويغلق الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين.

س/ علل يتعرض مرضى التليف الكيسي للعدوى أكثر

بسبب المخاط المتراكم في رئاتهم.

ماهي طرق علاجه؟ العلاج الفيزيائي الجسمي – الأدوية - الغذاء الخاص - تناول بدائل لإنزيمات الهضم.

س/ هل تتوافر فحوصات وراثية لتحديد ما إذا كان الشخص حاملاً للجين المتنحى؟ نعم

س/ كيف يتصرف مرضى المهاق بالنسبة لاشعة الشمس؟

الرغم من أن علينا جميعاً أن نحمي أنفسنا من أشعة الشمس فوق البنفسجية فإن المصابين بالمهاق يجب أن يحموا أجسامهم أكثر.

س/ ماهي أعراض المهاق؟

الشخص المصاب شعره أبيض - جلده شاحب جداً - يؤبؤ عينه وردي

س/ كيف يتم هضم الجلوكوز في الشخص الطبيعي؟

خلال الهضم يتحلل اللاكتوز من الحليب إلى --- جلوكوز و جلاكتوز

يجب أن يتحلل الجلاكتوز إلى جلوكوز بواسطة إنزيم (GALT) (الناقل للجلاكتوز المفسفر)

س/ علل المصابين باختلال الجلاكتوسيميا الوراثي لا يمكنهم هضم الجلاكتوز؟

الأشخاص الذين يفتقرون إلى وجود إنزيم GALT أو أنه غير نشط في أجسامهم

س/ ماذا يجب على المصابين باختلال الجلاكتوسيميا الوراثي؟

يتعين عليهم أن يتجنبوا منتجات الحليب

س/ أين يوجد الجين المسؤول عن مرض تاي - ساكس؟ موجود على الكروموسوم 15

س/ كيف يتم تحديد هذا المرض؟ بوجود بقعة حمراء في مؤخرة العين

س/ فيمن ينتشر مرض تاي - ساكس؟ ينتشر كثيراً بين اليهود من أصول شرق أوروبية

س/ سبب مرض تاي - ساكس؟ ينجم عن نقص إنزيمات مسؤولة عن تحليل أحماض دهنية تسمى (جانجليو سايدز)

تتكون بصورة طبيعية، ثم تذوب عند نمو الدماغ فتتراكم أحماض جانجليوسايدز في الأشخاص المصابين، مسببة تضخماً في

الخلايا العصبية الدماغية وتلفاً دماغياً

إختلالات وراثية سائدة

س/ هل الإختلالات الوراثية كلها ناجمة عن الوراثة المتنحية؟ لا بعض الإختلالات سببها جينات سائدة

الأشخاص الذين ليس لديهم إختلالات تكون جيناتهم متنحية متماثلة لهذه الصفة

سجل النسب: هو شكل يتتبع وراثه صفة معينة خلال عدة أجيال

الرموز المستخدمة في مخطط السلالة لتوضيح وراثه الصفة:



■ السكا 1-5 مستعمًا مخطط السلالة

1- يُمثّل الذكور بالمربعات، وتُمثّل الإناث بالدوائر

2- الأفراد الذين تظهر لديهم الصفة يتم تظليل رموزهم باللون الغامق

3- يشير الخط الأفقي بين الرموز إلى أن هؤلاء آباء للأبناء الذين أسفلهم

4- يترتب الأبناء حسب ترتيب الولادة من اليمين إلى اليسار

5- الأبناء بعضهم مرتبطاً مع بعض وكذلك مع آبائهم

6- يستخدم نظام الترقيم الأرقام الرومانية: الأجيال و الأنجليزية: الأفراد حسب الولادة

تحليل سجل النسب

سجل نسب مرض: تاي - ساكس

وهذا يدل على أن

- كل أب لديه جين متنحٍ واحد - - كلاهما غير متماثل الجينات (غير نقي الصفات) حامل للصفة.

- تعني كل من الدائرة والمربع نصفًا المظللين أن كلا الأبوين يحمل الصفة

سجل نسب: اختلال تعدد الأصابع

س/ متى تظهر الصفة في الوراثة السائدة؟

عندما يوجد جين واحد سائد فقط

فإذا كان أحد الآباء غير مصاب > ماهو الطراز الجيني المحتمل؟

والآخر مصابًا بتعدد الأصابع > ماهو الطراز الجيني المحتمل؟

س/ ماهي احتمالات الطراز الشكلي والجيني للابن؟ غير نقي الصفة أو متنحياً (متماثلاً)

الأنثى (12) مصابة بتعدد الأصابع بما ان الصفة تظهر في هذه الأنثى فلا بد ان تكون --> سائدة (نقية الصفات - أو - غير

نقية الصفات)

علل / تم استنتاج أنها غير متماثلة (غير نقية) الجينات أي أن لديها جينًا سائدًا وآخر متنحياً

لأن الأفراد (II 3) (II 4)) لا يظهر لديهم هذا الاختلال (جيناتهم متنحية)

لاحظ أن (II 6) (II 7)) أبوان غير مصابين وكذلك أبناؤهما غير مصابين (III 2)

س/ ما الذي تستنتجه عن الأنثى (II 2) بناءً على الطراز الشكلي لأبويها وأبنائها؟

استنتاج الطرز الجينية

تستعمل سجل النسب:

لاستنتاج الطرز الجينية بملاحظة الطرز الشكلية و - تحديد اذا كانت انماط الوراثة سائدة او متنحية

علل / الصفات السائدة أكثر تميزاً من المتنحية لأنها تظهر في الطراز الشكلي

س/ متى تظهر الصفة المتنحية؟ اذا كان الشخص يحمل الجينات المتماثلة المتنحية

توقع الاختلالات

س/ ما أهمية الاحتفاظ بسجلات جيدة للعائلات؟

عن طريقها يمكن توقع الاختلالات الوراثية المستقبلية للأجيال القادمة

عللي / دراسة الوراثة في البشر صعبة

لأن العلماء مقيدون بالوقت والدين والظروف

س / ما أهمية حفظ سجل جيد لعائلة ما يساعد العلماء لدراسة أنماط الوراثة وتحديد الطرز الشكلية والطرز الجينية في

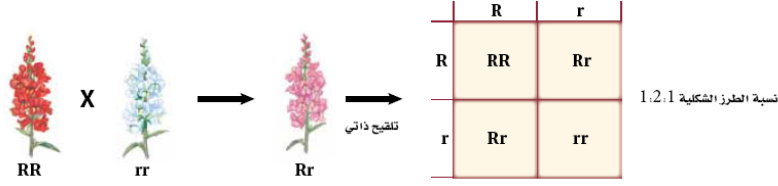
العائلة

القسم (2) الانماط الوراثية المعقدة

السيادة غير التامة:

يشكل فيها الطراز الشكلي غير المتماثل الجينات **صفة وسطية** بين الطرازين الشكليين المتماثلين الجينات الخاصة بالآباء

مثال نبات شب الليل:



السيادة المشتركة:

يظهر فيها أثر كلا الجينين عندما يكون الطراز الجيني لصفة ما غير متماثل الجينات

مثل: **مرض أنيميا الخلايا المنجلية**

الجين المسئول عن مرض أنيميا الخلايا المنجلية شائع، وخصوصاً في الأشخاص ذوي الأصول الإفريقية

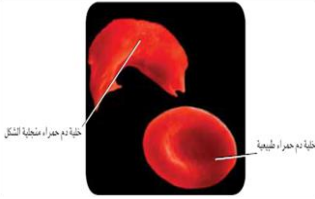
يؤثر مرض أنيميا الخلايا المنجلية في خلايا الدم الحمراء وقدرتها على نقل الأكسجين.

نتج عن تغيرات في الهيموجلوبين تؤدي لتغير خلايا الدم الى الشكل المنجلي (حرف C)

الأشخاص الغير متماثلين الجينات لديهم خلايا طبيعية وخلايا منجلية

علل / يعيش الأشخاص الغير متماثلين الجينات لمرض الانيميا المنجلية حياة طبيعية

لان لديهم خلايا طبيعية وخلايا منجلية في الوقت نفسه والخلايا الطبيعية تعوض الخلل الناتج عن الخلايا المنجلية



عللي / انتشار مرض انيميا الخلايا المنجلية بشكل واسع في افريقيا الوسطى .

لأن الأفراد غير المتماثلين الجينات لمرض أنيميا الخلايا المنجلية هم أيضاً أعلى مقاومة للملاريا؛ إذ

تكون معدلات الوفيات بسبب الملاريا أقل في المناطق التي تكون فيها صفة مرض أنيميا الخلايا

المنجلية أعلى



الجينات المتعددة المتقابلة

هي جينات تتحكم في بعض الصفات الوراثية والتي تحدد بأكثر من جينين مثال

1- **فصائل الدم في الإنسان** لنظام فصائل الدم ABO ثلاثة أشكال من الجينات

المتقابلة، تسمى أحياناً علامات AB:

I^A تدل على فصيلة دم A I^B فصيلة دم B i هي فصيلة دم O

- ماهو الجين المنتجي؟

- كيف تنطبق السيادة المشتركة على الجينات $I^A I^B$

- العامل الريزي +Rh سائد على -Rh

| | | | | |
|--------------------------|-------|-----------|-----------|---------|
| الأمشاج المحتملة من الأم | | | | |
| | I^A | I^B | i | |
| الأمشاج المحتملة من الأب | I^A | $I^A I^A$ | $I^A I^B$ | $I^A i$ |
| | I^B | $I^A I^B$ | $I^B I^B$ | $I^B i$ |
| | i | $I^A i$ | $I^B i$ | ii |
| فصائل الدم | | | | |
| | A | AB | B | O |

2- لون الفراء في الأرانب

يمكن للجينات المتعددة المتقابلة أن توضح عملية تسلسل السيادة.

ففي الأرانب تسيطر أربعة جينات، على لون الفراء، هي: C, C^h, C^{ch}, c

ما هو الجين السائد على بقية الجينات الأخرى؟

$$C > C^{ch} > C^h > c$$



تفوق الجينات

وجود جين يخفي صفة جين آخر مثال : لون الفراء في احد انواع الكلاب
E جين سائد يحدد الصبغة الغامقة ee يعني انه لا يوجد أي صبغة غامقة
B جين سائد يحدد درجة اللون الغامق من الصبغة
الجين e يخفي آثار الجين B
إذن الجين B له تأثير بوجود E وليس له تأثير بوجود e



تحديد الجنس

الكروموسوم الجنسي: هو أحد أزواج الكروموسومات الـ 23 في خلايا الانسان والذي يحدد جنس الفرد
انواع الكروموسومات الجنسية : X و Y

الفرد الذي يحمل كروموسومين جنسيين من نوع X هو انثى (XX)

الفرد الذي يحمل كروموسوم جنسي من نوع X وآخر من نوع Y هو ذكر (XY)

الكروموسومات الجسمية: هي باقي الكروموسومات الـ 22 التي في النواة

كيف يتحدد جنس الأبناء ؟

باتحاد الكروموسومات الجنسية في خلايا الحيوان المنوي والبويضة

تعويض الجرعة

علل / يحمل الكروموسوم الجنسي X عدداً كبيراً من الجينات الضرورية المختلفة

لنمو الذكور والإناث مقارنة بالكروموسوم Y الذي يحمل جينات مرتبطة مع ظهور

الصفات الذكورية

لأن الكروموسوم X أكبر حجماً من الكروموسوم Y

تعويض الجرعة (تعطيل الكروموسوم X) هو توقف أحد كروموسومات X عن العمل في كل خلية جسمية أنثوية وهو حدث

عشوائي يحصل لجميع الثدييات

عللي / تعويض الجرعة (تعطيل الكروموسوم X) يحدث في خلايا جسم الانثى فقط

لأن الإناث لديهن كروموسوما X، لذا تبدو الأنثى وكأن لها جرعتين من الكروموسوم X، في حين أن الذكر لديه جرعة واحدة فقط

ولموازنة الفرق في عدد الجينات المرتبطة مع الكروموسوم X بين الذكر والأنثى

توقف عمل الكروموسوم

عللي / البقع البنية على فروقة الكاليكو

بسبب توقف العمل العشوائي لكروموسوم X معين

أجسام بار

سبب التسمية: مكتشفها العالم الكندي موري بار

التعريف: كروموسومات X الغامقة اللون التي توقفت عن العمل في أنوية خلايا إناث الثدييات

الصفات المرتبطة مع الجنس:

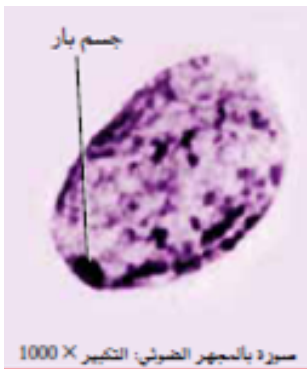
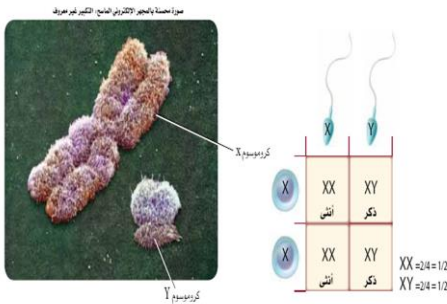
هي الصفات التي تتحكم فيها جينات موجودة على الكروموسوم X تسمى أيضاً الصفات المرتبطة

مع الكروموسوم X

علل/ الذكور غالباً ما يتأثرون بالصفات المرتبطة مع الجنس المتنحية أكثر من الإناث

لأن للذكور كروموسوم جنسي X واحداً فقط بينما في الإناث وجود الكروموسوم X الثاني يمنع أو يقلل فرصة ظهور

الصفة المتنحية مثل :



صورة بالمجهر الضوئي: التكبير X 1000

1- عمى اللوتين الأحمر. الأخضر

-وضح مربع بانيت للأنماط الجينية التالية :

الأم $X^B X^b$: الأب $X^B Y$

علل / (عمى اللوتين الأحمر. الأخضر) نادرة الحدوث في الإناث

لأنها صفة مرتبطة مع الجنس

هسر. لماذا يوجد عدد قليل من الإناث المصابة بعمى اللوتين الأحمر والأخضر مقارنة بالذكور في المخطط أدناه؟

X^B = طبيعي

X^b = مصاب بعمى اللوتين الأحمر-الأخضر

Y = كروموسوم Y

| | X^B | Y |
|-------|-----------|---------|
| X^B | $X^B X^B$ | $X^B Y$ |
| X^b | $X^B X^b$ | $X^b Y$ |



2- نزف الدم (هيموفيليا)

هو مرض يتأخر فيه تجلط الدم في الفرد المصاب وهو أكثر شيوعاً في الذكور من الإناث

الصفات المتأثرة بالجنس: هي صفات موجودة على كروموسومات جسمية وليست مرتبطة بالجنس ولكن يتحكم بها جين يكون

سائداً في أحد الجنسين ومتنحي في الجنس الآخر

مثل : الصلع

جين الصلع : هو جين متنح في الإناث وسائد في الذكور

تظهر الصفة في الذكر إذا كان غير متمائل الجينات او متنحي

تظهر الصفة في الإناث فقط عندما تكون الجينات متنحية

8- الصفات المتعددة الجينات

هي الصفات الشكلية تنتج عن التفاعل بين العديد من أزواج الجينات

مثل : لون الجلد، وطول القامة، ولون العيون، ونمط بصمة الإصبع.

9- التأثيرات البيئية

للبيئة أثر في الطراز الشكلي

مثال: وراثه مرض القلب

تساهم العوامل البيئية - مثل الغذاء والرياضة- في حدوث المرض واختلاف شدته.

الطرائق التي تؤثر فيها البيئة في الطراز الشكلي منها :

1- أشعة الشمس: فإذا كانت غير كافية لا تنتج معظم النباتات الزهرية أزهاراً

2- الماء : العديد من النباتات تفقد أوراقها استجابة لنقص الماء.

3- درجة الحرارة : تتأثر معظم النباتات بالحرارة العالية، فتسقط أوراقها، وتذبل أزهارها، ويتحلل الكلوروفيل ثم يختفي

س/ كيف تؤثر درجات الحرارة في الجينات ؟

بعض الجينات لا تعمل الا تحت ظروف البرد

مثل الجين المسؤول عن اللون الغامق في ذيل وأطراف القطه السيامية



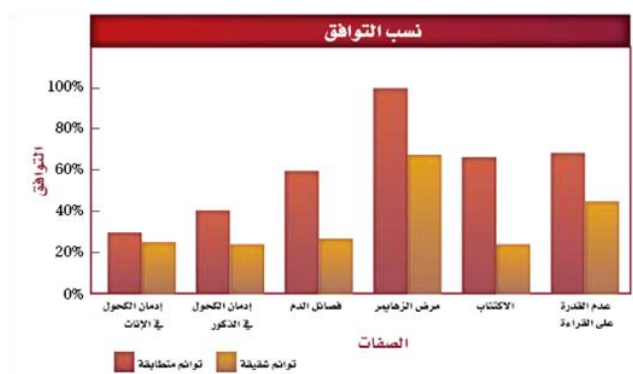
التوائم المتطابقة متماثلة وراثياً.

س/ ما أهمية دراسة التوائم المتطابقة ؟

تساعد على فصل التأثيرات الجينية عن التأثيرات البيئية

إذا تم توارث صفة ما ----> كلا التوأمين المتطابقين يحصلان على الصفة نفسها .

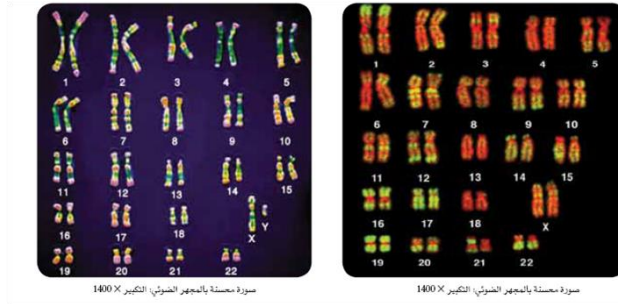
إستنتج العلماء أن الصفات التي تظهر بكثرة في التوائم المتطابقة تتحكم فيها الوراثة جزئياً على الأقل



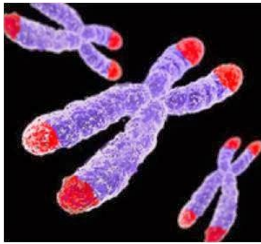
القسم 3: الكروموسومات ووراثة الإنسان

النمط النووي

صورة مجهرية تترتب فيها الكروموسومات المتشابهة (المتماثلة) في صورة أزواج قصيرة. وذلك اثناء الطور الإستوائي للإنقسام



القطع النهائية (التيلومترات)



هي أغطية واقية في أطراف الكروموسومات تتكون من DNA مرتبط مع بروتينات.

الوظيفة والاهمية :

- تحمي تركيب الكروموسوم
- لها دور في الشيخوخة
- لها دور في أمراض السرطان

عدم انفصال الكروموسومات

هو الانقسام الخلوي الذي تفشل فيه الكروماتيدات الشقيقة بالانفصال بعضها عن بعض بصورة صحيحة

إذا حدث (عدم انفصال الكروموسومات) في الإنقسام المنصف :

لا تحصل الأمشاج على العدد الصحيح من الكروموسومات

عند إخصاب أمشاج غير صحيحة العدد الكروموسومي بمشيج آخر:

الأفراد الناتجين لن يحووا العدد الصحيح من الكروموسومات

الخلية ثلاثية المجموعة الكروموسومية :

الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من ثلاث كروموسومات من النوع نفسه

الخلية أحادية المجموعة الكروموسومية :

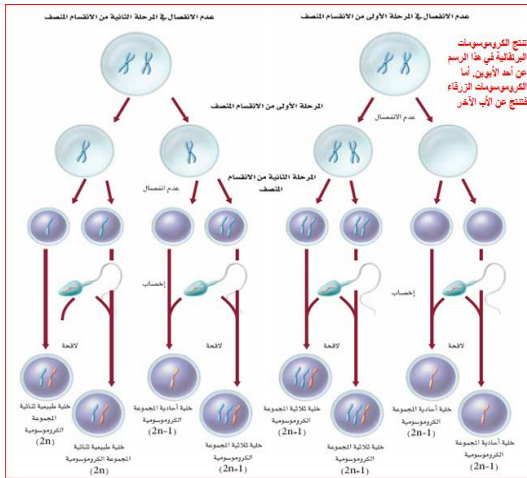
الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من كروموسوم واحد فقط

أين يحدث ؟

في أي مخلوق حي تتكون أمشاجه بالإنقسام المنصف

إذا حدث اختلال في عدد الكروموسومات في الإنسان :

يرتبط ذلك باختلالات بشرية خطيرة وغالباً قاتلة



متلازمة داون

علي / تسمى متلازمة داون ثلاثية المجموعة الكروموسومية 21

تنتج عادة عن إضافة كروموسوم إلى زوج الكروموسومات رقم 21



س/ ما هي أعراض متلازمة داون ؟

خصائص مميزة للوجه

قوام قصير

اضطرابات قلبية

تخلف عقلي

س / متى تزداد نسبة الإصابة بمتلازمة داون ؟

تزداد بتقدم عمر الأم (وتزداد بنسبة 6% عند الأمهات اللاتي تزيد أعمارهن عن 45 سنة)

الكروموسومات الجنسية

يحدث عدم الانفصال في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية.

بعض آثار عدم انفصال الكروموسومات الجنسية في الإنسان :

| عدم الانفصال في الكروموسومات الجنسية | | | | | | الجدول 4-5 | |
|--------------------------------------|-------------------------------|----------------------------|-----------|---------------------|---------------------------|-------------|---------------|
| OY | XYY | XXY | XY | XXX | XO | XX | الطراز الجيني |
| | | | | | | | مثال |
| يسبب الوفاة | ذكر سليم أو طبيعي إلى حد كبير | ذكر مصاب بمتلازمة كلينفلتر | ذكر طبيعي | أنثى طبيعية تقريباً | أنثى مصابة بمتلازمة تيرنر | أنثى طبيعية | الطراز الشكلي |

الفحص الجيني

س / متى يرغب الآباء في إجراء فحص جيني ؟

عند الشك في حملهم اختلالات وراثية معينة

-الأزواج الكبار في العمر يرغبون في معرفة الحالة الكروموسومية للجنين

أخطار وفوائد بعض الفحوصات الجينية :

| فحوصات جنينية | | الجدول 5-5 |
|---|--|--|
| الأخطار | الفوائد | الفحص |
| <ul style="list-style-type: none"> عدم الراحة التي تشعر بها الأم. احتمال ضئيل للعدوى. خطر الإجهاض. | <ul style="list-style-type: none"> تشخيص الاختلالات الكروموسومية. تشخيص التشوهات الأخرى. | أخذ عينة من السائل الأمنيوسي (الرهلي). |
| <ul style="list-style-type: none"> خطر الإجهاض. خطر العدوى. خطر تعرض الجنين للتشوهات في الأطراف. | <ul style="list-style-type: none"> تشخيص الاختلالات الكروموسومية. تشخيص اختلالات وراثية معينة. | أخذ عينات من خلايا الكوريون. |
| <ul style="list-style-type: none"> خطر النزيف من مكان أخذ العينة. خطر العدوى. ربما يتسرب السائل الأمنيوسي (الرهلي). خطر موت الجنين. | <ul style="list-style-type: none"> تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثية. اختبار مشكلات الدم في الجنين أو مستويات الأكسجين. إمكانية إعطاء الأدوية للجنين قبل الولادة. | أخذ عينات من دم الجنين. |