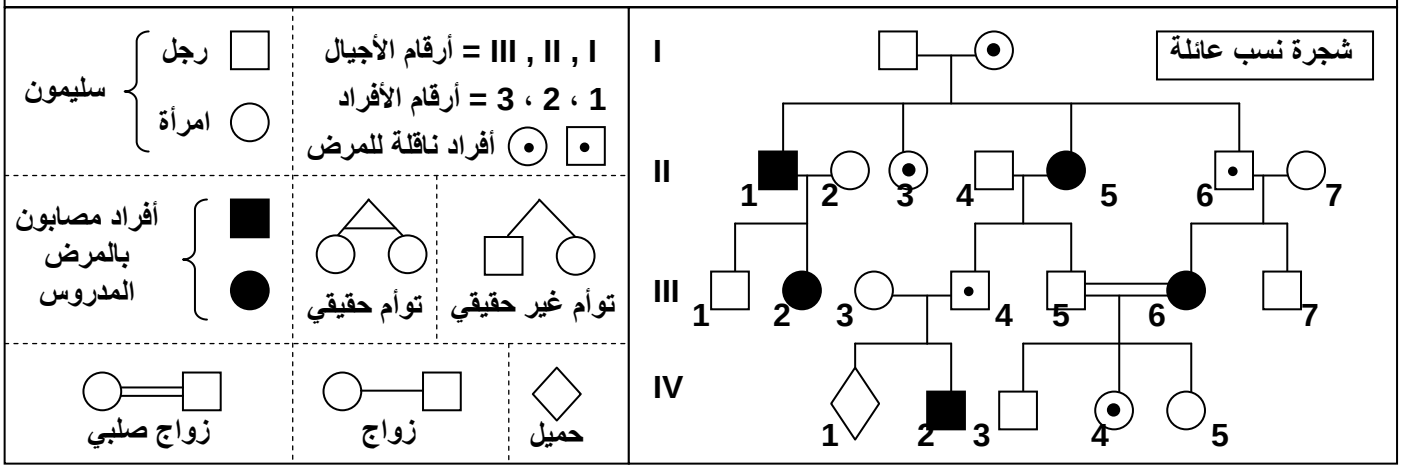
تم تحميل هذا الملف من موقع Talamidi.com

الوحدة الأولى، الفصل الثالث: علم الوراثة البشرية

الوثيقة 1: شجرات النسب Les arbres généalogiques.

يمكن تتبع نقل بعض الصفات والأمراض عبر أجيال سلالة عائلة وكذلك احتمال انتقال هذه الصفات للأجيال الموالية 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 (الآباء والأبناء). حيث نرمز للإناث بدائرة والذكور بمربع ونلون هذه الرموز بالأسود إذا كان الفرد يحمل الصفة المدروسة، ونتركه فارغا إذا كان الفرد لا يحمل هذه الصفة، ونضع نقطة صغيرة سوداء إذا كان الفرد ناقلا للمرض دون أن يظهر عليه، كما نضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زواج.

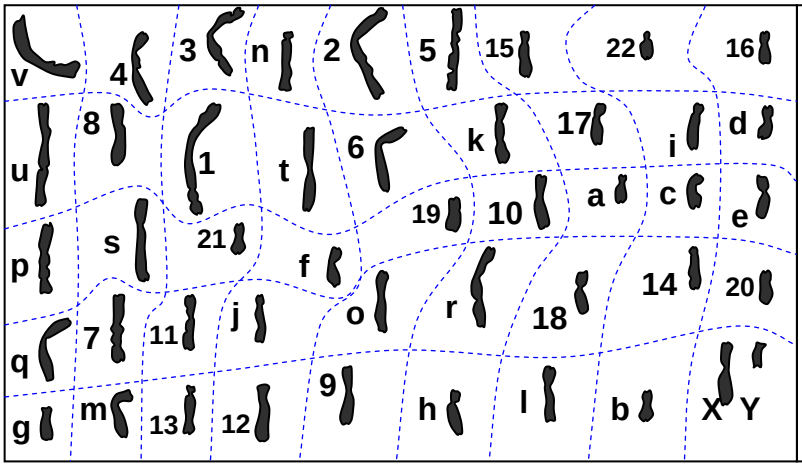


الوثيقة 2: الخرائط الصبغية:

تعتمد تقنية انجاز الخريطة الصبغية على تصوير صبغيات إحدى خلايا الشخص الخاضع للفحص وترتيبها حسب القد والشكل وموقع الجزيء المركزي...

ويمكن تحليل الخريطة الصبغية من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي، ومن تشخيص التشوهات المرتبطة بتغيير عدد أو شكل الصبغيات.

قطع صبغيات الخريطة الصبغية أمامه، ثم رتبها على شكل أزواج.



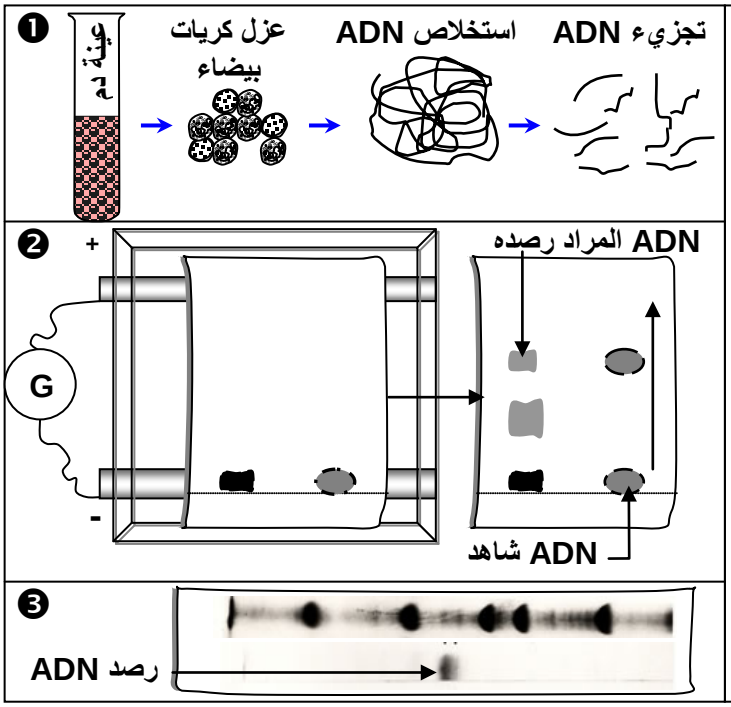
الوثيقة 3: تحليل الـ ADN.

❶ نعزل ADN من خلايا الشخص المختبر ونعالجها بأنزيمات فصل نوعية، ونضع خليط القطع المحصلة في حفر أنجزت في غراء يسمى Agarose.

❷ نخضع الغراء لمجال كهربائي: بما أن قطع ADN ذات شحنة سالبة فإنها تهاجر نحو القطب الموجب بسرعة تتناسب وقدها، فتنتشر منفصلة بعضها عن بعض، لنحصل على قطع يمكن تحديد قدها بمقارنتها بمواقع قطع أخرى معروفة القد (قطع عيار).

❸ نرصد متتالية معينة تنتمي للمورثة ب:

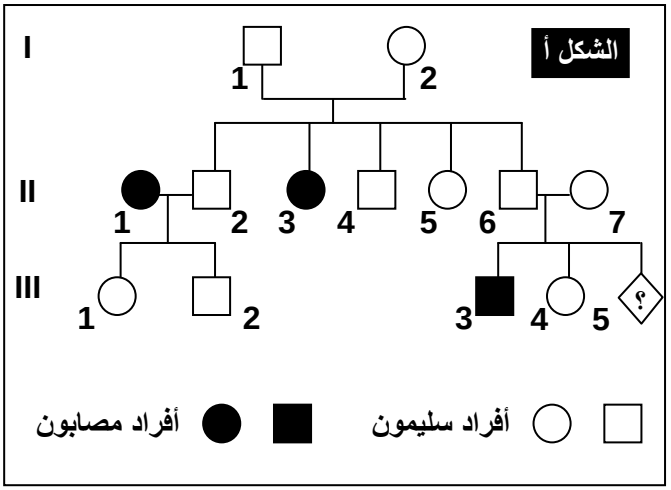
- معالجة قطع ADN لفصل لولبيها.
- إضافة قطع ADN مشعة ومتكاملة مع متتالية ADN التي نبحث عنها، حيث تشكل معها ADN هجين يسهل رصده بالتصوير الإشعاعي الذاتي.

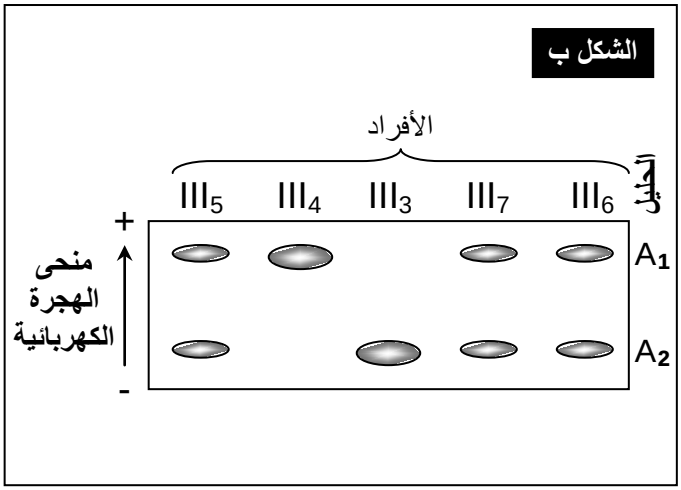


تم تحميل هذا الملف من موقع Talamidi.com

الوثيقة 4: مرض Mucoviscidose.

مرض التليف الكيسي 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 تنفسي والإصابة بالتعفنات.
يعطي الشكل أ من الوثيقة، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.
(أرمز للحليل العادي Normal بـ N أو n، وللحليل الممرض Mucoviscidose بـ M أو m)





1) حلل هذه الشجرة ثم استنتج نوع السيادة بين الحليل العادي والحليل المسؤول عن المرض.
2) حدد هل الحليل المسؤول عن المرض محمول على صبغي جنسي أم صبغي لاجنسي؟ علل إجابتك.
3) انطلاقا من التأويل الصبغي فسر كيف ينتقل هذا المرض من جيل لآخر.
4) حدد معللا إجابتك، النمط الوراثي للأفراد: III_3 وII_3 وII_6 وII_7 و III_4، ثم حدد احتمال إصابة الحميل III_5.

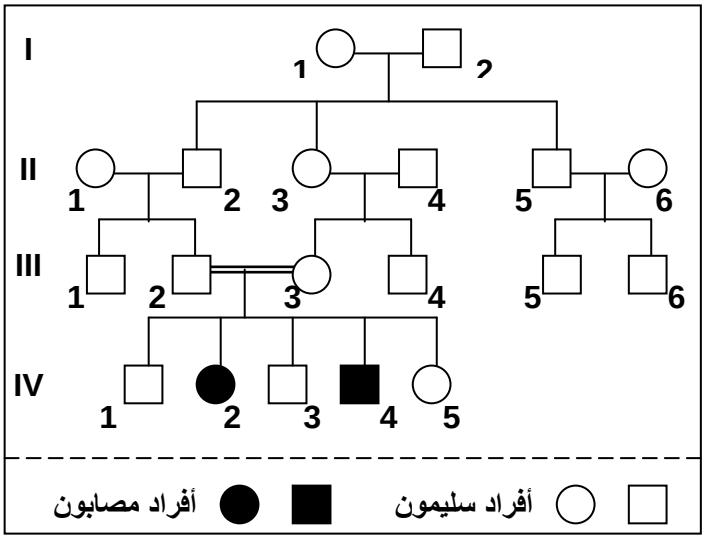
سبّب إنجاب مولود مصاب بمرض التليف الكيسي (الابن (III_3)، تخوفا لأبويه من احتمال إصابة مولودهم المنتظر (III_5) بنفس المرض، مما جعلهم يقومون بتحليل الـ ADN عند مجموعة من أفراد هذه العائلة وعند مولودهم المنتظر، وذلك باعتماد تقنية رصد المورثات Southern Blot. يمثل الشكل ب من الوثيقة نتائج هذا التحليل.

5) هل تعتبر نتائج تحليل الـ ADN، مُطَمئِنة للأبوين؟ علل إجابتك.

الوثيقة 5: مرض فقر الدم المتوسطي الثلاسيميا (Thalassémie).

فقر الدم المتوسطي الثلاسيميا مرض وراثي منتشر على الخصوص في بعض الدول المطلة على البحر الأبيض المتوسط. يتميز هذا المرض بفقر دم حاد ناتج عن تدمير تدريجي للكريات الحمراء الدموية، ويرجع سببه إلى خلل في تركيب جزيئات الخضاب الدموي الذي يلعب دورا أساسيا في نقل الغازات التنفسية. يولد المصاب بالثلاسيميا نتيجة الزواج بين ناقلين للمرض (عندما يكون الزوج والزوجة كلاهما حاملين للمرض). الشخص الناقل للمرض لا تظهر عليه أي أعراض ظاهرة، ولكن يمك تشخيصه بالتحاليل الطبية.

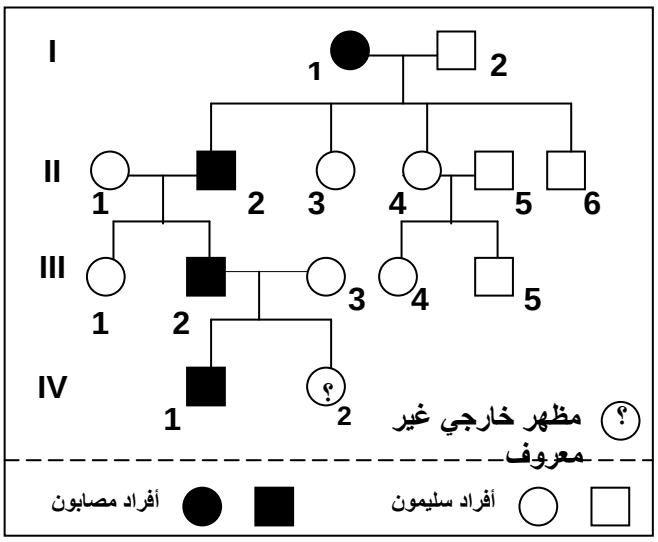
تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة تظهر المرض.



1) حلل هذه الشجرة ثم استنتج نوع السيادة بين الحليل العادي والحليل المسؤول عن المرض.
2) استخرج العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل الرابع، وأعط تفسيرا صبغيا لذلك. (نستعمل الرموز التالية: S أو s بالنسبة للحليل العادي، و M أو m للممرض).

تم تحميل هذا الملف من موقع Talamidi.com

الوثيقة 6: مرض هنتنغتون Huntington.



مرض هنتنغتون Huntington هو مرض عقلي وراثي يؤثر في وظيفة الدماغ، يظهر عموما ما بين 30 و45 سنة. تتجلى أهم أعراض هذا المرض في اضطرابات حركية ونفسية، حيث يصاب مريض داء هنتنغتون بالخرف وفقد 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 محمولة على صبغي لا جنسي. وتبين الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

1) بين أن مرض Huntington مرتبط بحليل سائد.
2) بين أن هذا المرض محمول على صبغي لا جنسي.
(نرمز للحليل العادي Normal بـ N أو n والحليل الممرض Huntington بـ H أو h).
3) أعط النمط الوراثي للأفراد السليمين والأفراد المصابين I_2 و II_2 وIII_4، ثم حدد بعد ذلك احتمال إصابة الحميل VI_2 بهذا المرض.

الوثيقة 7: دراسة انتقال شذوذ الدلتونية Le daltonisme.

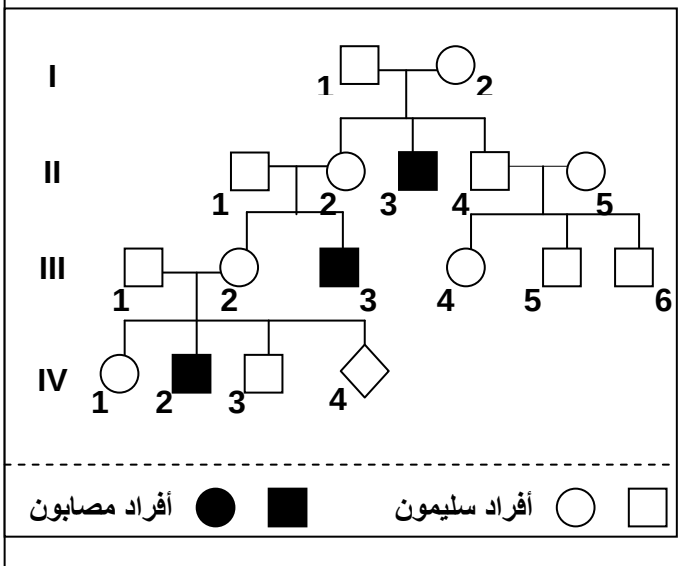
الدلتونية شذوذ ليس له خطر صحي،وإنما يمثل عيبا في إبصار الألوان، إذ أن الشخص المصاب لا يميز بين الأحمر والأخضر. يصيب هذا الشذوذ 8 % من الذكور مقابل 0.4 % من الإناث. نقترح تتبع انتقال هذا المرض عند عائلة معينة.

تزوج رجل سليم من الدلتونية (I_1) بامرأة سليمة من هذا العيب (I_2)، فأنجبا ولدين وبنت: (ولد II_1 مصاب بالدلتونية، وولد II_2 سليم من الدلتونية، وبنت II_3 سليمة من الدلتونية).

تزوجت البنت II_3 برجل II_4 مصاب بالدلتونية، فأنجبا: ولدين سليمين من الدلتونية III_1 وIII_2، وبنت مصابة بالدلتونية III_3.

1) أنجز شجرة نسب هذه العائلة.
2) استخرج من معطيات هذه الشجرة دليلا على كون الحليل المسؤول عن المرض متنحيا.
3) علما أن الحليل المسؤول عن الدلتونية محمول على الصبغي الجنسي X، ومستعملا D للتعبير عن الحليل السائد، وd للتعبير عن الحليل المتنحي: أعط الأنماط الوراثية للأفراد I_1، I_2، II_1، II_3.

الوثيقة 8: انتقال مرض الهزال العضلي لـ Duchenne.



الهزال العضلي لـ Duchenne مرض يصيب بعض الأطفال، حيث يلاحظ ضمور وانحلال تدريجي لعضلاتهم التي تصبح غير قادرة على تأمين الحركة والتنفس.

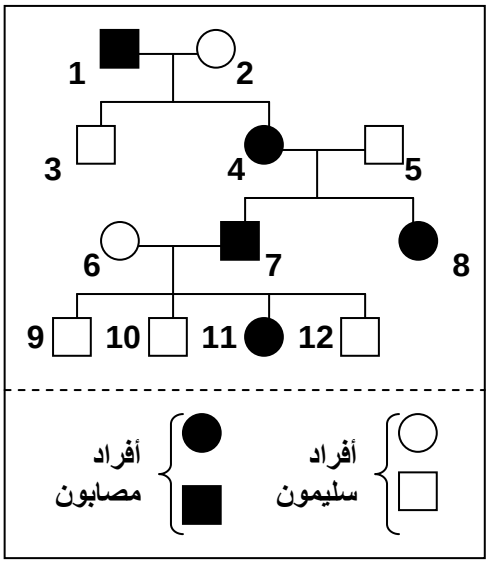
تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة أصيب بعض أفرادها بمرض الهزال العضلي لـ Duchenne.

1) اعتمادا على تحليل شجرة النسب بين أن المرض مرتبط بالجنس ومحمول من طرف الصبغي الجنسي X.
2) هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنح.
3) أعط الأنماط الوراثية للأبوين I_1 و I_2. ولأبنائهما، مستعينا بالرموز التالية:
- ✓ S أو s بالنسبة للحليل المسؤول عن الحالة العادية.
- ✓ M أو m بالنسبة للحليل المسؤول عن المرض.
4) حدد احتمال إصابة الحميل IV_4 بالمرض.

Talamidi.com تم تحميل هذا الملف من موقع

الوثيقة 9: انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le Rachitisme Vitamino-résistant.

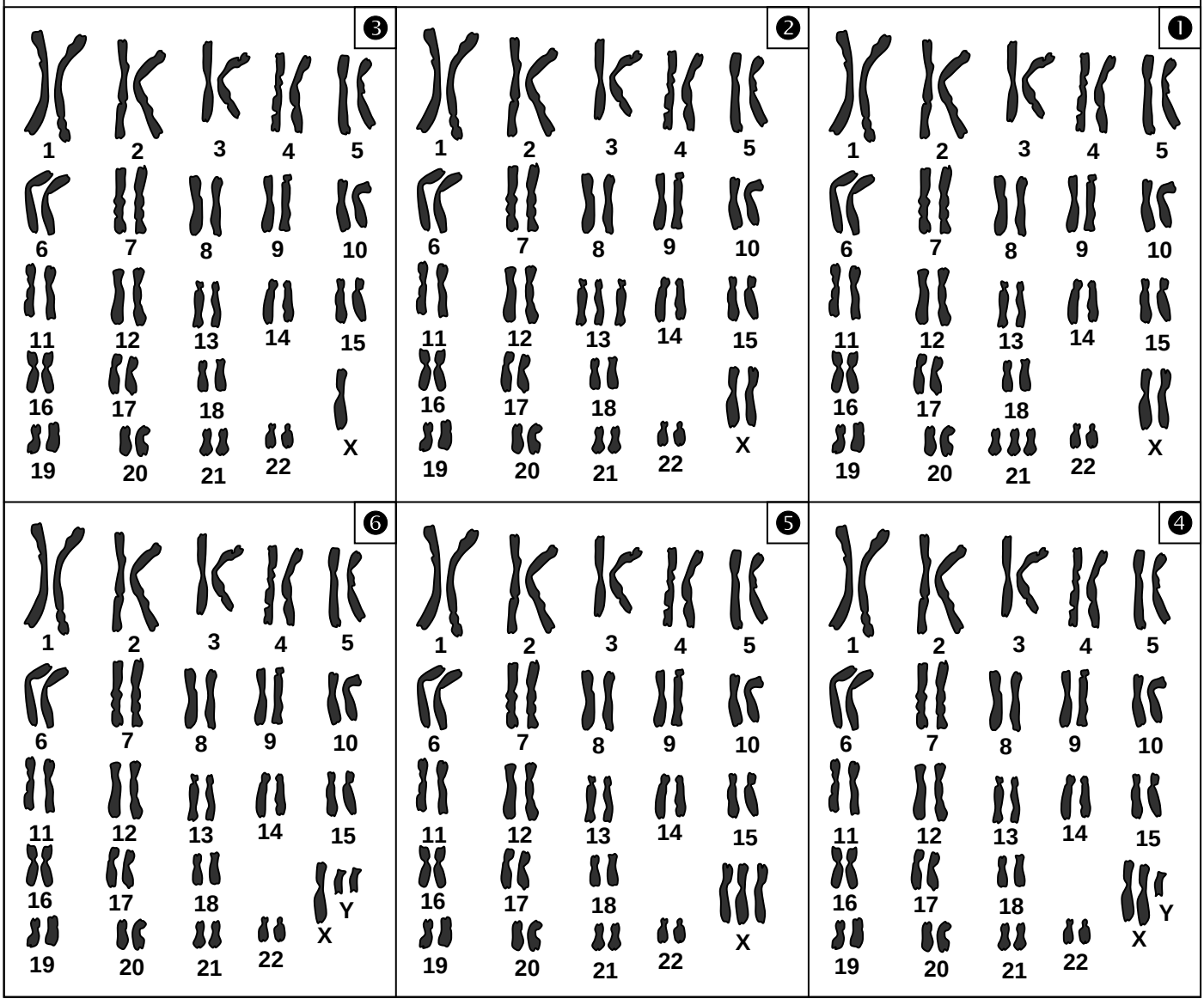
مرض الكساح المقاوم للفيتامين مرض وراثي يؤدي إلى تشوه عظام الأطراف السفلية، نتيجة تكلس رديء للعظام. وهذا المرض لا يمكن علاجه بواسطة الحقن العادية من فيتامين D فهو مرض مقاوم للفيتامين.
وتبين الوثيقة أسفله شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون بالكساح المقاوم للفيتامين .



1) هل المورثة المسؤولة عن الكساح المقاوم للفيتامين مرتبطة بالصبغيات الجنسية أم بالصبغيات اللاجنسية؟ علل جوابك.
2) انطلاقا من تحليلك لشجرة النسب حدد الحليل السائد والحليل المتنحي.
3) حدد الأنماط الوراثية للأفراد 2، 4، 3، 6،11، و9. (نرمز للحليل المسؤول عن المرض بـ R أو r، وللعادي بـ N أو n).
4) حدد الإناث الناقلات للمرض داخل هذه العائلة . علل جوابك.
5) إذا علمت أن البنت 8 قد تزوجت برجل سليم، حدد الأنماط الوراثية الممكن الحصول عليها عند أبنائها.

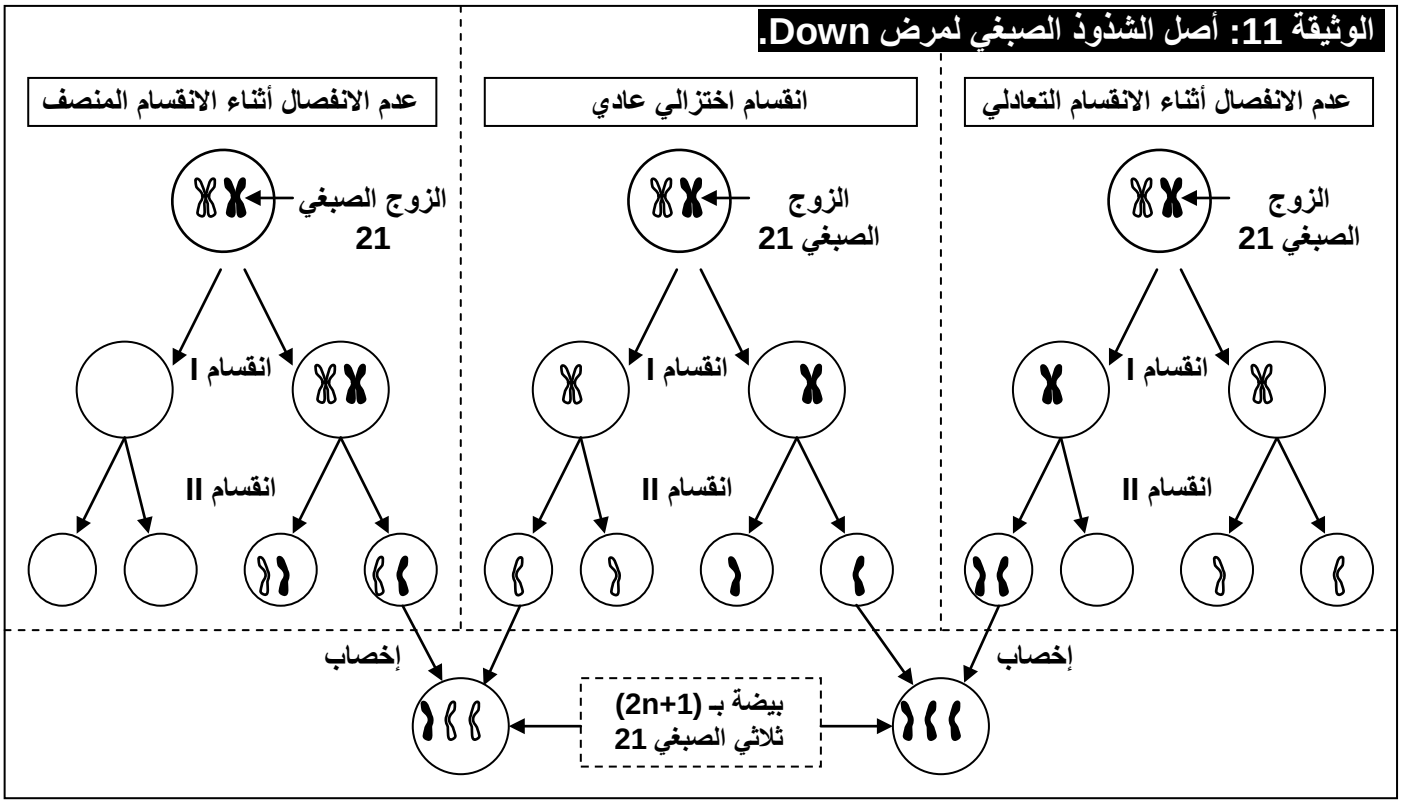
الوثيقة 10: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات.

تعطي الوثائق ❶، ❷، ❸، ❹، ❺،❻. خرائط صبغية لحالات مختلفة 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 هذه الخرائط الصبغية.

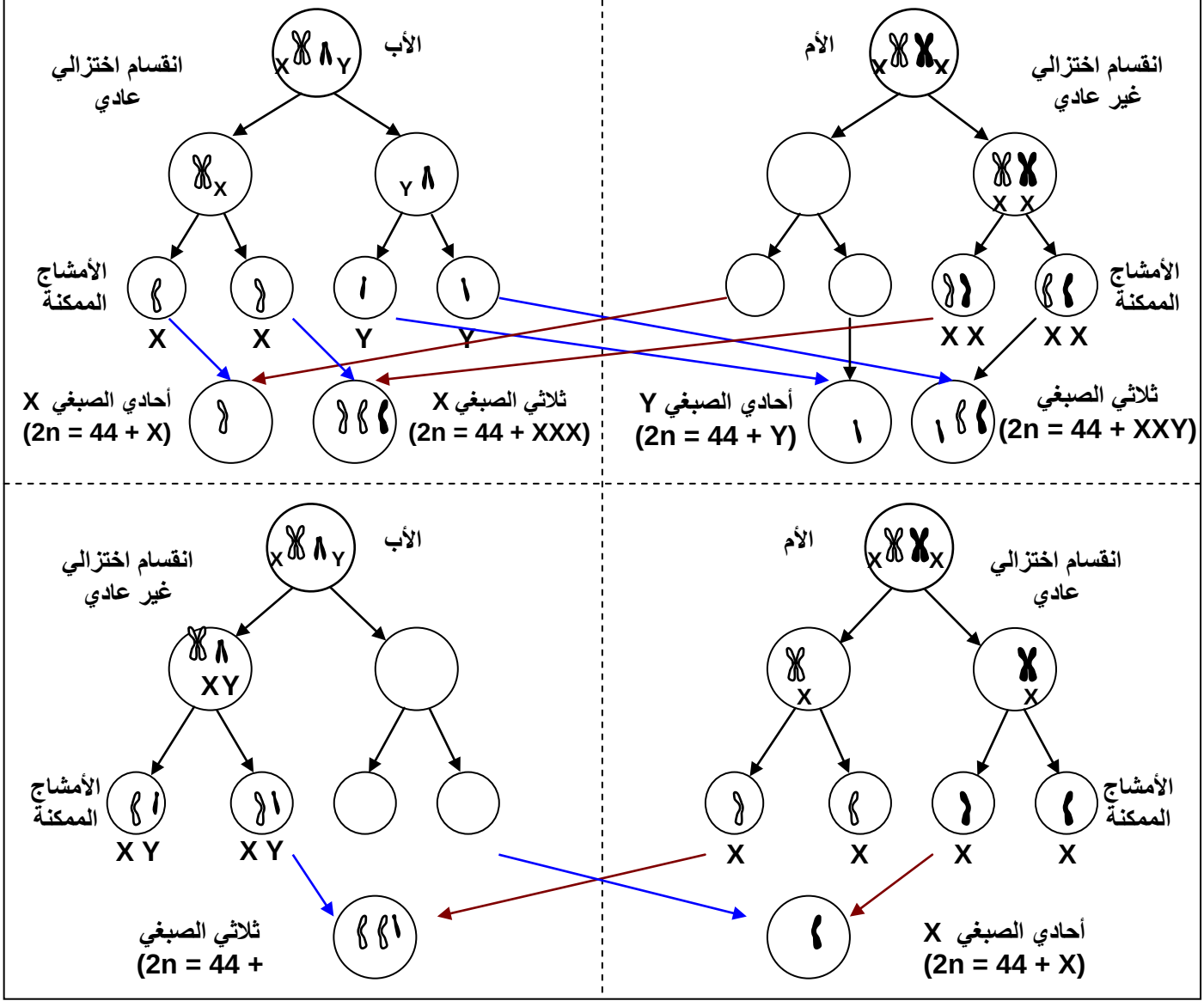


تم تحميل هذا الملف من موقع Talamidi.com

الوثيقة 11: أصل الشذوذ الصبغي لمرض Down.

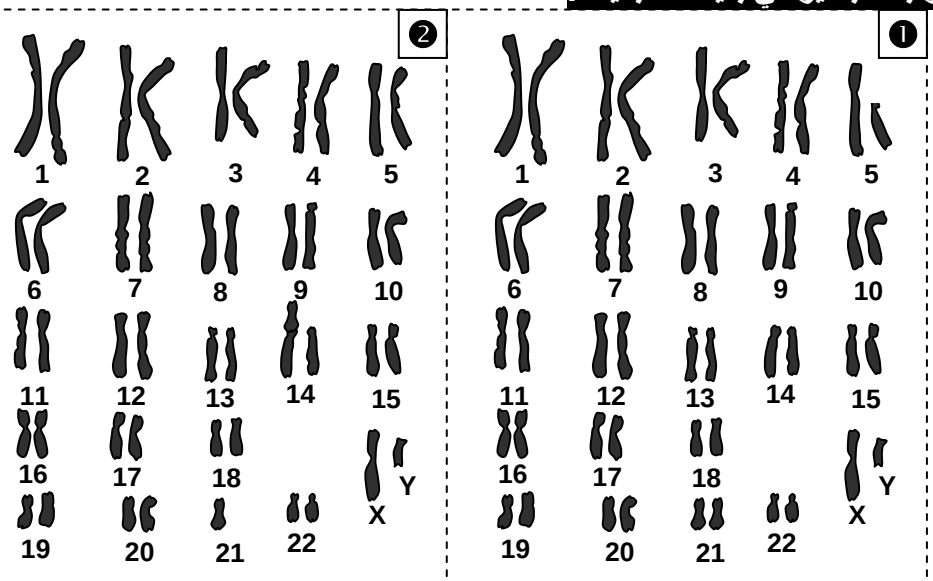


الوثيقة 12: التفسير الصبغي للشذوذات المرتبطة بتغير عدد الصبغيات الجنسية.



تم تحميل هذا الملف من موقع Talamidi.com

الوثيقة 13: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في بنية الصبغيات.



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

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

الوثيقة 14: الكشف عن الإصابة بمرض Down بواسطة التصوير بالصدى الصوتي.

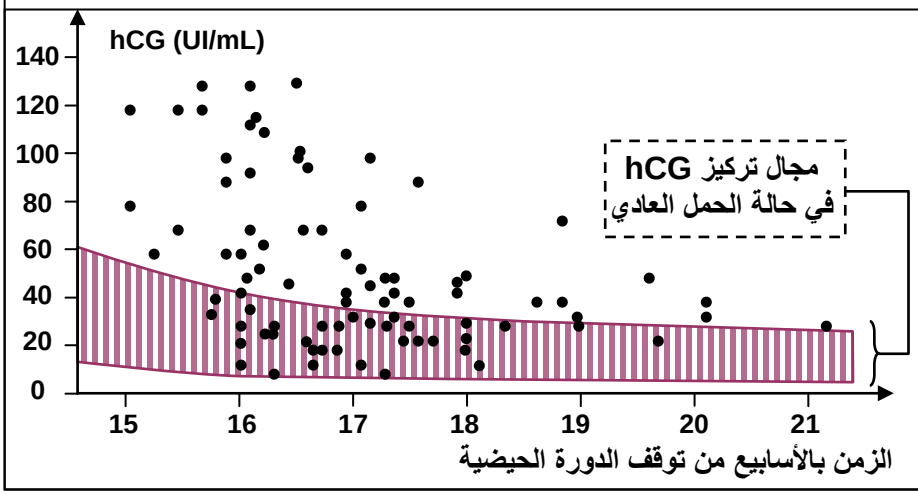
يعطي الشكل أ من الوثيقة صورة بالصدى لحميل مصاب بمرض Down (علامات مميزة عند الحميل المصاب: وجه مسطح وانتفاخ في مستوى القفا وعنق عريض...)، هذه العلامات لا تلاحظ عادة عند الحميل العادي، الملاحظ على الشكل ب من الوثيقة).

الوثيقة 15: الكشف عن مرض Down بتحليل الدم.

بينت تحاليل الدم عند الأمهات الحوامل بأجنة مصابة بمرض Down، وجود تركيز كبير من هرمون hCG **(humain Chorionic Gonadotropin)**، وبروتين يركبه الحميل يرمز له بـ AFP **(alpha-fœtoprotéine)**. تسمى هذه المواد الموجودة بالمصل بالواسمات المصلية **Marqueurs sériques**.

تبين الوثيقة أمامه التركيز البلازمي لهرمون hCG حسب مدة الحمل عند 86 حالة أصيب فيها الجنين بمرض Down.

بين كيف تمكن تقنية تحليل دم المرأة الحامل من تدعيم نتائج تقنية الفحص بالصدى.

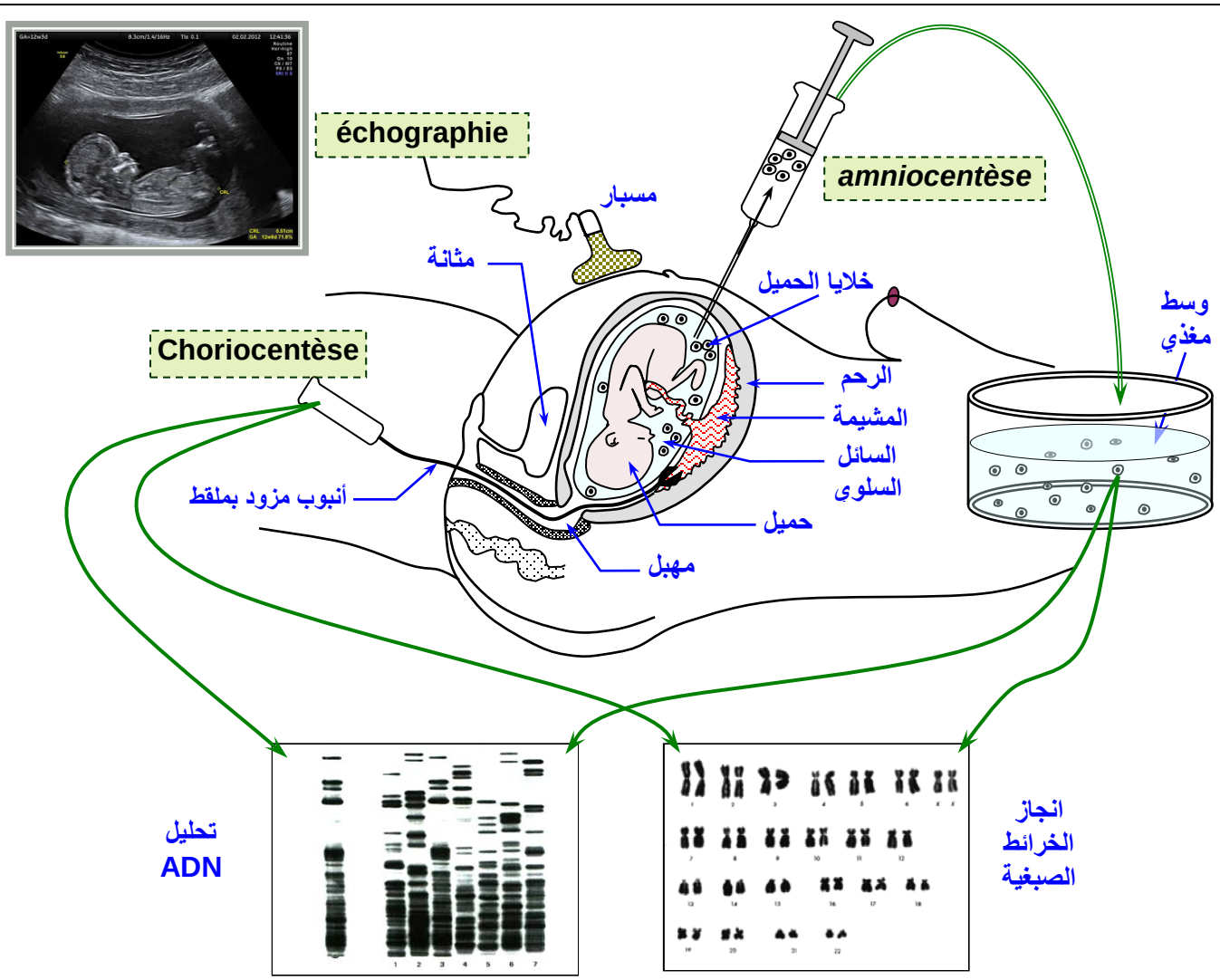


Talamidi.com تم تحميل هذا الملف من موقع

الوثيقة 16: فحص السائل السلوي والزغابات الجنينية Amniocentèse وChoriocentèse.

يمكن الكشف عن الشذوذات الصبغية عند الجنين أثناء الحمل إما:

- باختبار السائل السلوي بعد 15 إلى 17 أسبوع من توقف الدورة الحيضية.
- باختبار دم الحبل السري بعد الأسبوع 20 من توقف الدورة الحيضية.
- باقتلاع زغابات جنينية وتحليلها، انطلاقا من الأسبوع التاسع للحمل.



صور لجنين أخذت بواسطة تقنية الرصد الجنيني
L'embryoscopie