

الوحدة الثانية

الوراثة عند الإنسان



يتميز الكائن البشري بصفات وراثية تميزه عن باقي الأنواع الأخرى. ولكل شخص صفات فردية تميزه عن باقي أفراد نوعه. تنتقل هذه الصفات من الآباء إلى الأبناء ومن جيل إلى آخر، ونادرا ما تظهر بعض الأمراض الوراثية عند الخلف.

- كيف تنتقل الصفات الوراثية عند الإنسان؟
- ما أسباب ظهور الأمراض الوراثية؟

الفصل الأول: دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في التوالد الجنسي

مقدمة:

التوالد عند الإنسان هو توالد جنسي، يتطلب تدخل ذكر وأنثى، ويتميز هذا التوالد بحدثين هامين هما:
 ✓ ظاهرة الانقسام الاختزالي التي تؤدي إلى تشكل أمشاج أحادية الصيغة الصبغية.
 ✓ ظاهرة الإخصاب التي تنتج عنها بيضة، وهي نقطة انطلاق فرد جديد تتوفر خلاياه على نفس عدد الصبغيات الموجودة في خلايا كل من الأبوين.

- كيف يمكن ملاحظة وترتيب الصبغيات عند الإنسان؟
- ما دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في التوالد الجنسي؟

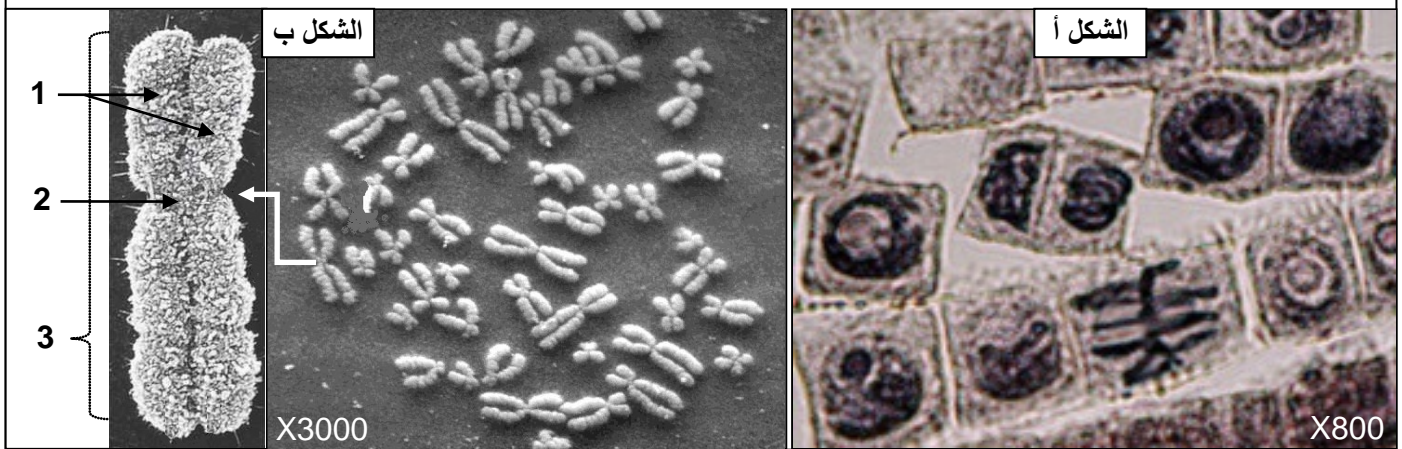
I - الصبغيات والخريطة الصبغية:

① مظهر الصبغيات عند الإنسان:

أ - ملاحظات: أنظر الوثيقة 1

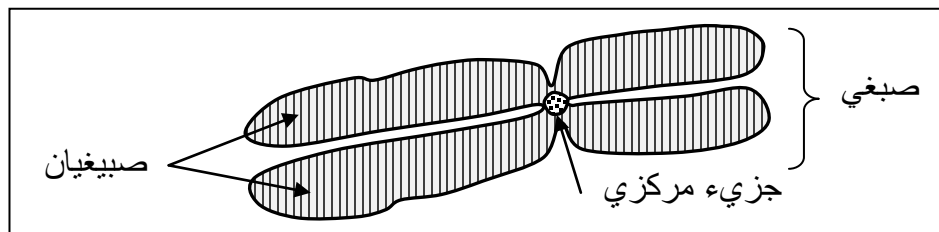
الوثيقة 1: الصبغيات والخريطة الصبغية:

يعطي الشكل أ من الوثيقة، بعض مظاهر النواة خلال دورة حياة الخلية. ويعطي الشكل ب صبغيات خلية بشرية ملاحظة بالمجهر الإلكتروني الكاسح.
 (1) من خلال معطيات الشكل أ من الوثيقة حدد متى يمكن ملاحظة الصبغيات في الخلية.
 (2) بعد ملاحظة الشكل ب من الوثيقة، أعط الأسماء المناسبة للعناصر المرقمة على الوثيقة، ثم أنجز رسماً تخطيطياً لصبغي انطلاقاً من هذه المعطيات.
 (3) كم عدد صبغيات الخلية الممثلة في الشكل ب من الوثيقة؟ ماذا تستنتج من ذلك.



ب - تحليل واستنتاج:

- (1) يتغير شكل النواة حسب مراحل الدورة الخلوية، حيث يكون شكلها مستديراً ومحتواها محبباً خلال مرحلة السكون. وخلال الانقسام الخلوي تصبح النواة على شكل خيوطات سمكية تمثل الصبغيات.
- (2) يتبين من ملاحظة الشكل ب أن نواة خلية الإنسان تتكون من مجموعة من الصبغيات (3) تختلف من حيث الشكل والقد. كما أن كل صبغي يتكون من جزأين متشابهين: إنهما الصبيغيان (1) اللذان يلتحمان في نقطة تسمى بالجزء المركزي (2) والذي يتغير موقعه من صبغي لآخر.



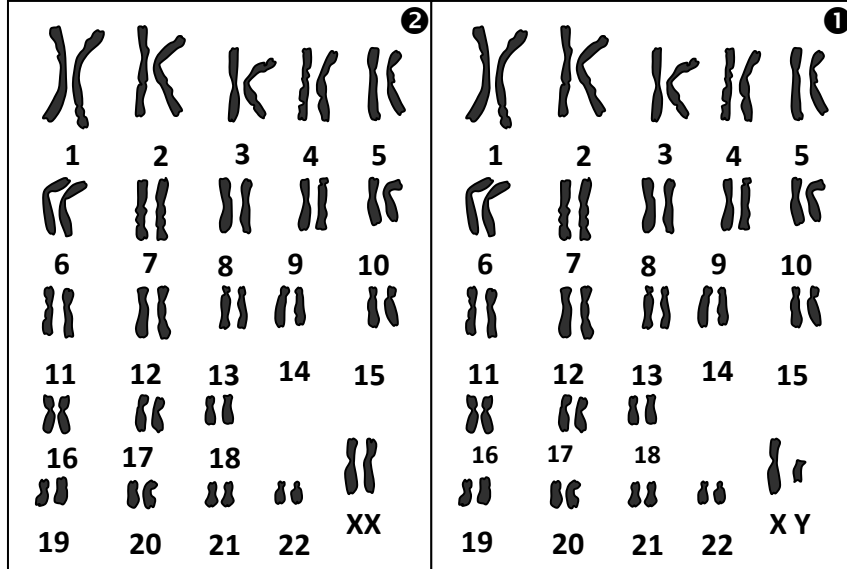
(3) إن عدد صبغيات الخلية الممثلة في الشكل ب من الوثيقة هو 46 صبغية. نستنتج من هذا أن عدد الصبغيات يعتبر مميزاً للنوع، حيث أن كل نوع من أنواع الكائنات الحية يتميز بعدد ثابت وقار من الصبغيات. ويكون مجموع الصبغيات الموجودة داخل الخلية الزينة الصبغية.

② ترتيب الصبغيات وانجاز الخريطة الصبغية: أنظر الوثيقة 2

الوثيقة 2: ترتيب الصبغيات وانجاز الخريطة الصبغية Caryotype

للحصول على الصبغيات تأخذ الخلايا في طور الانقسام الخلوي، فتتم معالجتها بواسطة مادة خاصة تسمى الكولشيسين، توقف التكاثر في المرحلة الاستوائية. توضع بعد ذلك الخلايا في وسط ناقص التركيز، فتنتفخ وتنفجر محررة الصبغيات. تلون الصبغيات وترتب حسب معايير محددة كالشكل والقدر وموقع الجزيء المركزي، فنحصل بذلك على وثيقة تسمى الخريطة الصبغية.

يعطي الشكل أمامه خرائط صبغية لخلايا الإنسان:



① = خلية جسدية عند الرجل.

② = خلية جسدية عند المرأة.

(1) ماذا تستنتج من خلال مقارنة الخريطين الصبغيتين للرجل والمرأة؟

(2) لماذا يطلق اسم الصبغيين

الجنسيين على الصبغيين X وY؟

(1) من خلال ملاحظة أشكال الوثيقة يتبين أن صبغيات الخلية في الخريطة الصبغية للرجل والمرأة ترتب على شكل أزواج، يعني أن لكل صبغية صبغية أخرى مماثل له. نقول إذن أن الخلية تحتوي على أزواج من الصبغيات المتماثلة، فتسمى بذلك خلايا ثنائية الصيغة الصبغية Cellule diploïde. ونعبر عن الصيغة الصبغية لهذه الخلايا بالرمز $2n$ حيث أن n تمثل عدد أزواج الصبغيات.

مثلا عند الإنسان يمكن التعبير عن الصيغة الصبغية بـ $2n = 46$ حيث يمثل n عدد الأزواج من الصبغيات المختلفة، ويساوي 23.

نلاحظ من خلال مقارنة الخريطين الصبغيتين للرجل والمرأة وجود ما يلي:

✓ زوج 22 من الصبغيات تتشابه عند الرجل والمرأة، تسمى صبغيات لاجنسية، ونرمز لها بـ A.

✓ زوج من الصبغيات مختلف عند كل من الرجل والمرأة، تسمى صبغيات جنسية، ويرمز لها بـ XX عند المرأة وبـ XY عند الرجل.

✓ تكتب الصيغة الصبغية للمرأة: $2n = 22AA + XX$

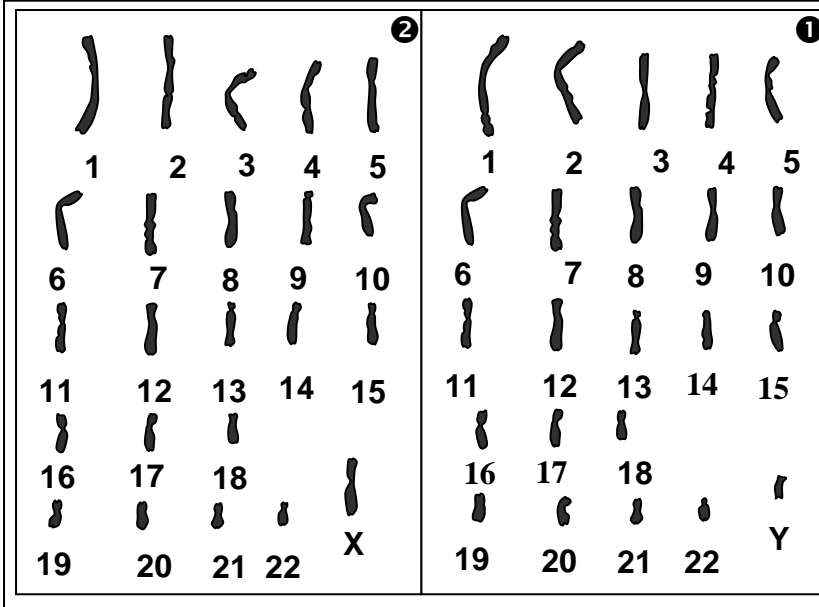
✓ تكتب الصيغة الصبغية للرجل: $2n = 22AA + XY$

(2) يطلق اسم الصبغيين الجنسيين على الصبغيين X وY، لأن هذه الصبغيات هي التي تميز بين الذكر والأنثى.

II – دور الانقسام الاختزالي في التوالد الجنسي:

① الخرائط الصبغية للأمشاج: أنظر الوثيقة 3

الوثيقة 3: الخرائط الصبغية للأمشاج:



يعطي كل من الشكل 1 والشكل 2، خرائط صبغية للخلايا الجنسية عند الإنسان:

1 = خلية جنسية ذكورية.

2 = خلية جنسية عند الرجل وعند المرأة.

اعتمادا على معطيات هذه الوثيقة:

- (1) حدد عدد الصبغيات في كل من المشيج الأنثوي والمشيج الذكري.
- (2) قارن الخريبتين الصبغيتين لخلية جسدية وخلية جنسية

(1) عدد الصبغيات في كل من المشيج الذكري والمشيج الأنثوي هو 23.

(2) يتبين من مقارنة الخريطة الصبغية لكل من الحيوان المنوي والمشيج الأنثوي أن عدد الصبغيات أحادي، بحيث أن كل صبغي غير مقترن بصبغي آخر مماثل له. نقول أن هذه الخلايا أحادية الصيغة الصبغية، وتكتب صيغتها الصبغية كما يلي: $n = 23$.

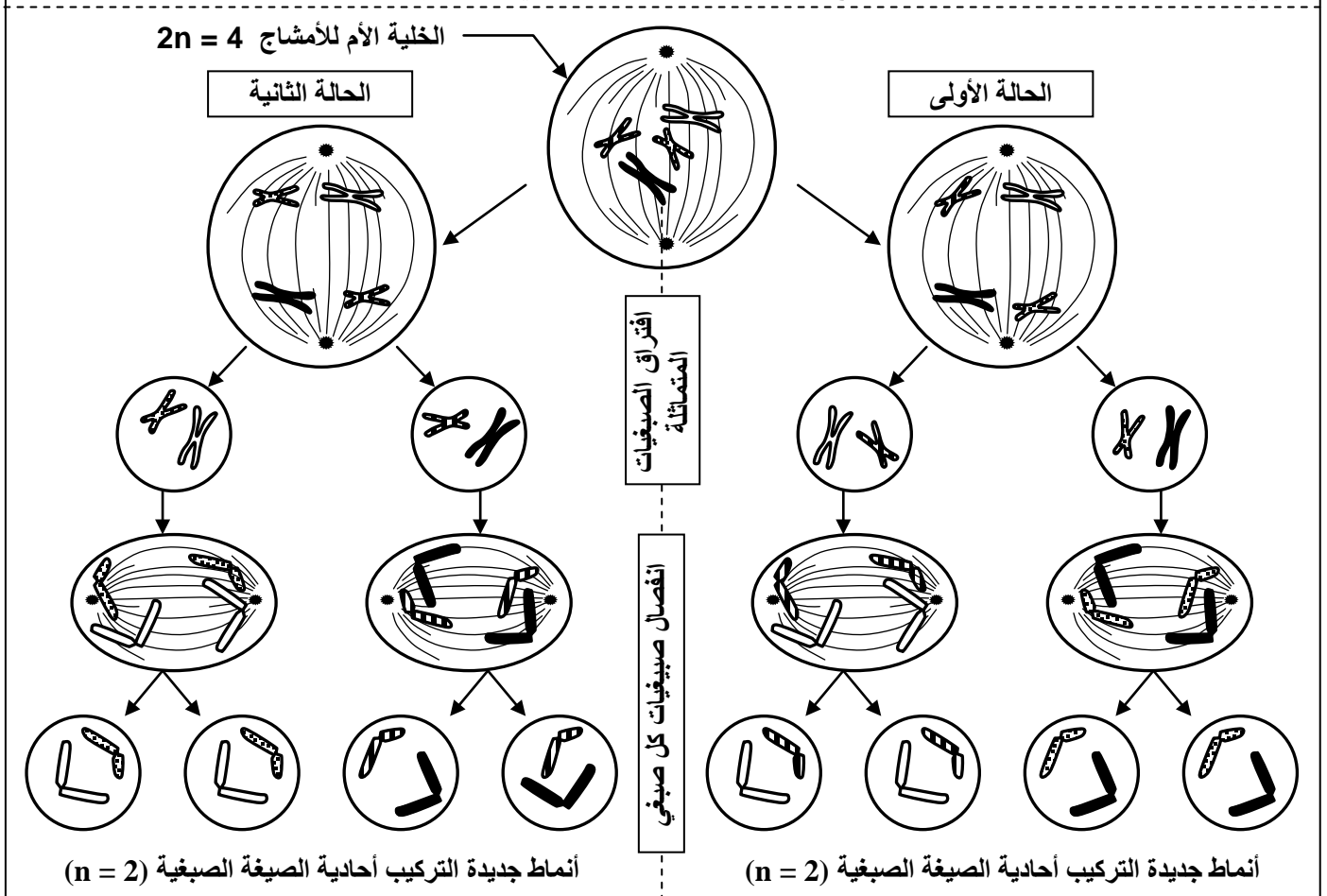
✓ الصيغة الصبغية لمشيج أنثوي هي: $n = 22A + X$

✓ الصيغة الصبغية لمشيج ذكري هي: $n = 22A + Y$ أو $n = 22A + X$

2) توزيع وتخليط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي: أنظر الوثيقة 4

الوثيقة 4: توزيع وتخليط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي خلال تشكل الأمشاج:

يعطي الرسم أسفله، مختلف حالات الأمشاج الممكنة، بعد انقسام اختزالي لخلية أم ذات صيغة صبغية $2n = 4$



أنماط جديدة التركيب أحادية الصيغة الصبغية ($n = 2$)

أنماط جديدة التركيب أحادية الصيغة الصبغية ($n = 2$)

تابع الوثيقة 4: توزيع وتخليط الصبغيات أثناء الانقسام الاختزالي خلال تشكل الأمشاج.

علما أن صبغيات كل زوج يحملان خبريين وراثيين مختلفين، قارن بين الخبر الوراثي لمختلف الأمشاج الناتجة عن الانقسام الاختزالي، واستنتج دور الانقسام الاختزالي في انتقال الخبر الوراثي أثناء تشكل الأمشاج.

تتوفر كل خلية في جسم الإنسان على أزواج من الصبغيات المتماثلة. كل زوج منها يضم صبغيات من أصل أمومي وصبغيات من أصل أبوي.

أثناء الانقسام الاختزالي يتوزع صبغيات كل زوج بالصدفة، فنحصل على تاليفات صبغية متعددة في أمشاج الأب، وأمشاج الأم.

يتبين من هذا التحليل أن الانقسام الاختزالي يمكن من اختزال عدد الصبغيات إلى النصف لدى الأمشاج. كما يمكن من تخليط الصبغيات، إذ يتلقى كل مشيج تاليفة مميزة من الصبغيات، الشيء الذي يمكن من إنتاج عدد كبير من الأمشاج المتنوعة وراثيا.

III – دور الإخصاب في التوالد الجنسي:

① دور الإخصاب في استرداد الصيغة الصبغية الثنائية: أنظر الوثيقة 5

الوثيقة 5: دور الإخصاب في استرداد الصيغة الصبغية الثنائية:

يعطي الشكل أمامه، رسوما تخطيطية تفسيرية لخلايا جنسية عند الإنسان خلال ظاهرة الإخصاب:

① = خلية جنسية أنثوية.

② = خلية جنسية ذكورية.

③ = بيضة.

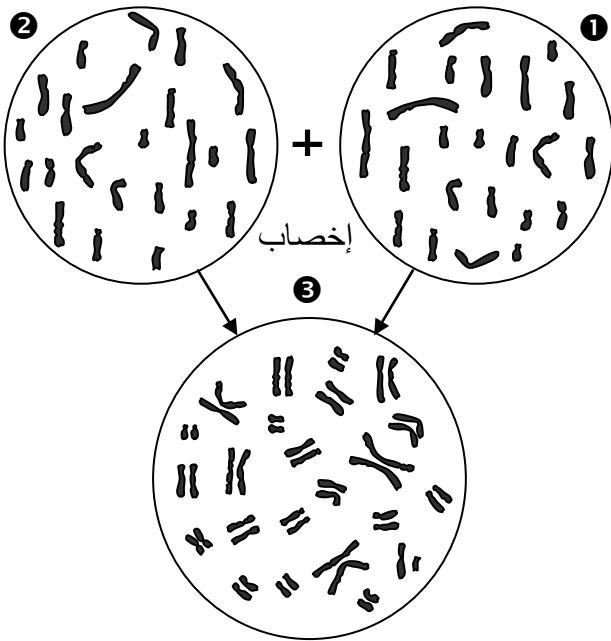
اعتمادا على معطيات هذه الوثيقة:

(1) أعط الصيغة الصبغية لكل من المشيج الأنثوي

والمشيج الذكري، والبيضة.

(2) استخرج دور الإخصاب في ثبات الصيغة

الصبغية المميزة للنوع البشري عبر الأجيال.



(1) الصيغة الصبغية لـ:

• المشيج الأنثوي هي: $n = 22A + X$

• المشيج الذكري هي: $n = 22A + Y$

• البيضة هي: $2n = 22AA + XY$

(2) أثناء الإخصاب يؤدي التقاء المشيج الأنثوي ($n=23$) بالمشيج الذكري ($n=23$) إلى استرداد الصيغة الصبغية الثنائية المميزة للنوع البشري ($2n=46$)، ويحافظ بذلك على ثبات عدد الصبغيات عند الإنسان. إن كل صبغيات في البيضة يكون ممثلا بنموذجين: صبغيات أمومي وصبغيات أبوي.

② دور الإخصاب في تخليط الصبغيات:

لمعرفة دور الإخصاب في تخليط الصبغيات، نأخذ خلية أم للأمشاج ذات صيغة صبغية $2n = 4$ ، أي أن المورثات عند هذه الخلية محمولة على زوجين من الصبغيات المتماثلة. يؤدي الانقسام الاختزالي لهذه الخلية الأم إلى تشكل أمشاج مختلفة وراثيا، وعددها أربعة أمشاج ممكنة لدى كل أب (أنظر الوثيقة 4).

عند الإخصاب يلتقي بالصدفة المشيج الذكري بالمشيج الأنثوي، الشيء الذي يعطي تنوعا في أصناف البيضات المحصل عليها (أنظر الوثيقة 6).

الوثيقة 6: دور الإخصاب في تخطيط الصبغيات.

يهتل الجدول أسفله احتمالات البيضات الممكن الحصول عليها بالنسبة لخلية أم للأمشاج ذات صيغة صبغية $2n=4$. انطلاقاً من هذه المعطيات ومعطيات الوثيقة 4، أبرز دور الإخصاب في تخطيط الصبغيات.

				الأمشاج الذكرية	الأمشاج الأنثوية

• عند الأب لدينا 4 احتمالات أمشاج مختلفة، وعند الأم لدينا كذلك 4 احتمالات أمشاج مختلفة، مما يجعل عدد البيضات المختلفة الممكنة يساوي (4×4) أي 16 بيضة.

• لحساب عدد البيضات الممكن تشكلها عند الإنسان، نحدد أولاً عدد الأمشاج المختلفة الممكن تشكلها عند الأبوين وهو 2^{23} بالنسبة لكل أب. وهكذا فعدد البيضات الممكنة هو: $(2^{23} \times 2^{23})$ أي 2^{46} أي (7.10^{13}) ، وهو عدد هائل، دون الأخذ بعين الاعتبار حدوث ظاهرة العبور الصبغي.

يتبين إذن أن الإخصاب يزيد من التنوع الوراثي للبيضات، بفعل الالتقاء العشوائي للأمشاج، الشيء الذي يعطي أفراداً بصفات مختلفة. وهكذا فإن الإخصاب يعمق التخطيط البيصغي.