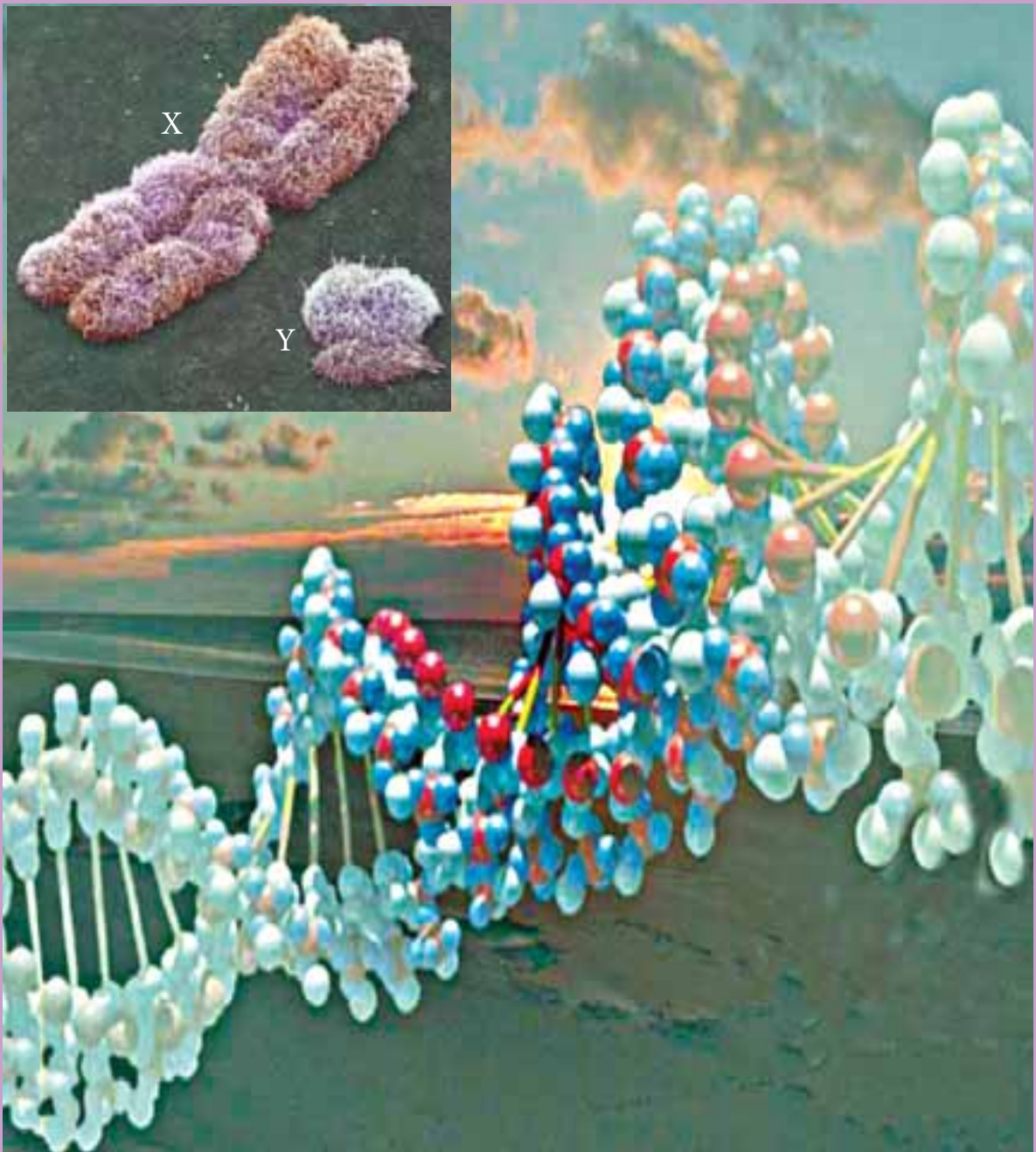


الوراثة



درست سابقاً بعض الصفات الوراثية التي تتعلق بالإنسان، والحيوان، والنبات، وعرفت أن غريغور مندل (١٨٢٢ - ١٨٨٤م) كان أول من وضع حجر الأساس لعلم الوراثة. وقد استخدم نبات البازيلاء لإجراء تجاربه لأسباب عدة، منها سهولة زراعته، ووجود عدة أزواج من الصفات المتضادة لديه. وقد فتحت تجارب مندل ونتائجها آفاقاً واسعة أمام علماء الوراثة فيما بعد، خاصة بعد التقدم العلمي والتكنولوجي، وطبقت قوانين مندل على الإنسان، وعلى العديد من الكائنات الحية من حيوانات، ونباتات.

فما قانونا مندل الأول والثاني؟ وما التطبيقات الوراثية على هذين القانونين؟

هذه الأسئلة، وأخرى غيرها ستتمكن من الإجابة عنها بعد دراستك هذا الفصل، وستكون قادراً على أن:

- تعرّف قانون مندل الأول (انعزال الصفات).
- تطبق قوانين الاحتمالات البسيطة في الوراثة.
- تستنتج بعض الصفات المندلية التي تنطبق على الإنسان.
- تستنتج قانون مندل الثاني (التوزيع المستقل).
- تصف طريقة التلقيح التجريبي وتبين أهمية استخدامه.
- تقدر جهود العلماء.



حديقة مندل كما شوهدت عام ١٩٨٠م <

درست سابقاً أن مندل أجرى تجاربه على نبات البازيلاء، حيث درس صفات مختلفة ظاهرة ومحددة على هذه النبتة، وتناول بالدراسة كل صفة على حدة، وبعد دراسة مستفيضة توصل إلى القانون الأول والذي ينص على أن "زوج العوامل (الجينات) للصفة الواحدة ينفصل عند تكوين الغاميتات في عملية الانقسام المنصف".

هل تعلم؟

- أن مندل استخدم ٢٤ ألف نبتة بازيلاء في تجاربه، وعن طريق التزاوج وتحليل النتائج توصل إلى قوانينه المعروفة.

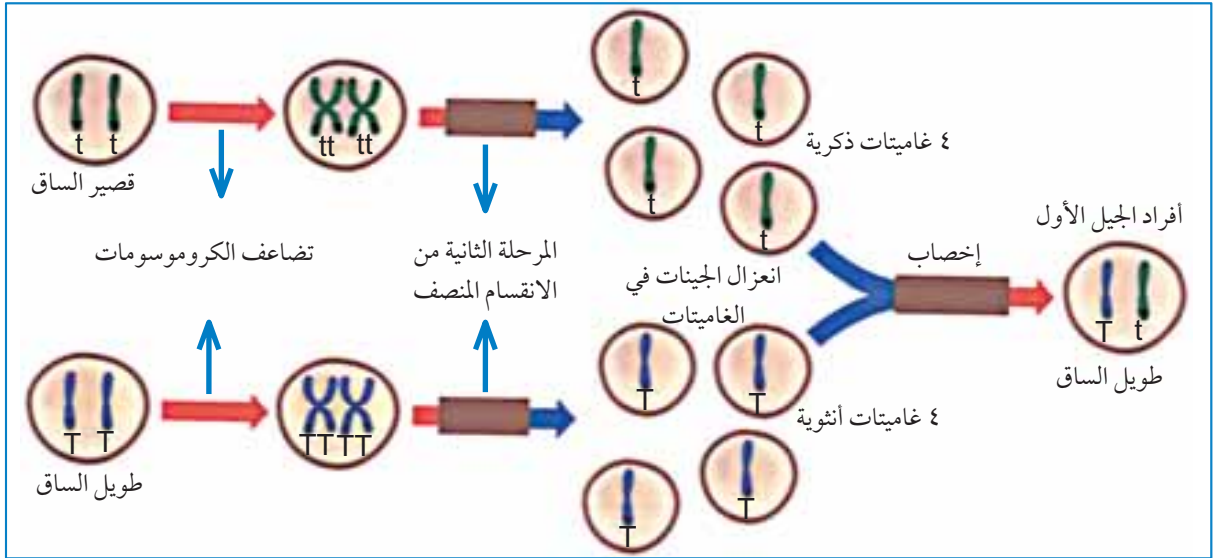
ومن الصفات التي درسها مندل طول الساق وقصره لنبات البازيلاء (اذكر صفات أخرى)، ولتذكر آلية التوريث تتبع المثال الآتي:

مثال (١):

في إحدى التجارب أجرى مندل تلقيحاً بين نبتتي بازيلاء الأولى طويلة الساق والثانية قصيرة الساق، ثم قام بجمع البذور وزرعها، فكان جميع أفراد الجيل الأول طويل الساق، ثم أجرى تلقيحاً ذاتياً بين أفراد الجيل الأول، فكان أفراد الجيل الثاني بعضها طويل الساق، وبعضها قصير الساق بنسبة ٣ طويل : ١ قصير، ويمكن تمثيل ذلك بالرموز كما يأتي:

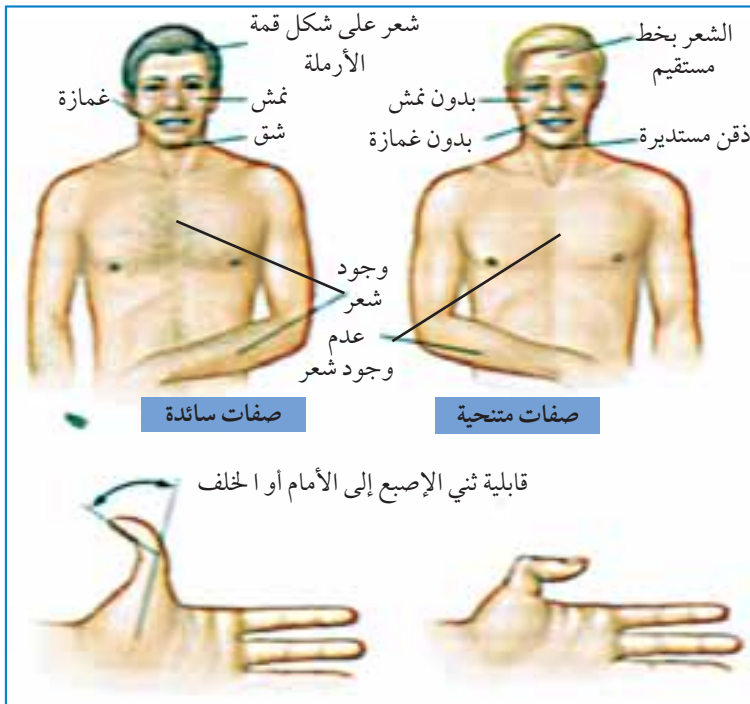
طويل الساق	قصير الساق	الطرز الشكلية للأباء (P ₁)		
TT	tt	×	الطرز الجينية	
↓	↓		انقسام منصف	
T	t	×	الغاميتات (G)	
Tt			الطرز الجينية لأفراد الجيل الأول (F ₁)	
طويل الساق			الطرز الشكلية لأفراد الجيل الأول (F ₁)	
طويل الساق	طويل الساق		الطرز الشكلية لأباء الجيل الثاني (P ₂)	
Tt	Tt	×	الطرز الجينية لأباء الجيل الثاني (P ₂)	
T , t	T , t	×	الغاميتات (G)	
TT	Tt	Tt	tt	الطرز الجينية لأفراد الجيل الثاني (F ₂)
٣ طويل		:	١ قصير	الطرز الشكلية لأفراد الجيل الثاني (F ₂)

والشكل الآتي يوضح المقصود بانعزال الصفات :



هل تعلم؟

- أن نبات البازيلاء ذا الطراز الجيني RR تكون بذوره ملساء ؛ لأن الجين R ينتج إنزيماً نشطاً يسمى (Starch Branching Enzyme) SBE1 يعمل على تحويل سلاسل النشا المستقيمة إلى سلاسل متفرعة، مما يتسبب في إكساب البذور الشكل الأملس . وفي حالة الطراز الجيني Rr فإن كمية الإنزيم النشط المنتج تكون أقل من الحالة السابقة، إلا أنها كافية لإكساب البذور الشكل الأملس، أما النبات ذو الطراز الجيني rr، فإن البذور تكون مجعدة، والسبب أن الجين ينتج إنزيماً غير نشط لا يستطيع تحويل سلاسل النشا المستقيمة إلى سلاسل متفرعة، مما يتسبب في إكساب البذور الشكل المجعد .



سؤال

البذور الملساء في نبات البازيلاء R سائدة على البذور المجعدة r، أجري تلقيح بين نبتتين، الأولى ملساء البذور نقية الصفة (متماثلة الجينات)، والثانية مجعدة البذور . اكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيلين الأول والثاني مستخدماً مربع بانيت لأفراد الجيل الثاني .

صفات مندلية لدى الإنسان

بعد أبحاث مندل على نبات البازيلاء، قام العلماء بدراسة توارث الصفات عند الإنسان . وقد تبين أن قانون مندل الأول ينطبق على بعض الصفات الوراثية لدى الإنسان، والشكل (٢) يوضح بعض الصفات المندلية لدى الإنسان .

المواد والأدوات:

مادة فنيل ثيوكارباميد (Phenyl Thiocarbamide)، عيدان ذوات نهايات قطنية (نكاشات).

خطوات العمل:

- ١- اغمس طرف أحد العيدان في مادة فنيل ثيوكارباميد، ثم ضعها على لسانك، هل تذوقت طعم المادة؟ سجل ملاحظتك.
- ٢- كرر المحاولة مع زملائك وسجل ملاحظاتهم.
- ٣- كرر التجربة على أكبر عدد ممكن من الطلبة - لماذا؟ ثم احسب النسبة بين عدد الطلبة الذين تذوقوا المادة، وعدد الطلبة الذين لم يتذوقوها. ماذا تستنتج؟
- أعد التجربة على بعض الصفات في شكل (٢) واحسب النسب، ماذا تستنتج؟
- ابحث عن صفات مندلية أخرى لدى الإنسان - استعن بكتاب العلوم الجزء الثاني للصف العاشر.

هل تعلم؟

- أن ٧٠٪ من الأمريكيين تذوقوا الطعم المر لمادة فنيل ثيوكارباميد، وأن ٣٠٪ منهم لم يتذوقوا طعمها، فعدم التذوق صفة متنحية.



قضية للبحث

ابحث في المراجع أو الشبكة الدولية عن آلية توريث صفة الخصلة البيضاء لمقدمة شعر الرأس (White forelock).

٢-١ الاحتمالات في الوراثة Probability In Genetics

بنى مندل استنتاجات تجاربه على قوانين الاحتمالات الرياضية، والتي مكنته من تقدير نسبة حدوث الفرص. ولتوضيح ذلك نبدأ بالمثال الآتي:

عند رمي قطعة نقد منتظمة (صورة / كتابة) عدة مرات فإن نسبة ظهور الصورة تكون ٥٠٪ أو $\frac{1}{2}$ ، ونسبة ظهور الكتابة ٥٠٪ أو $\frac{1}{2}$ ، وبالمثل فإن احتمال إنجاب امرأة حامل لذكر يساوي $\frac{1}{2}$ واحتمال إنجابها لأنثى يساوي $\frac{1}{2}$ وهذا ما يبينه مربع بانيت الآتي:

		XY ♂	
		غاميتات	
غاميتات	♂	X %٥٠	Y %٥٠
	♀	XX	XY
XX ♀	X	XX	XY
	X	XX	XY
		X %١٠٠	%٥٠ إناث %٥٠ ذكور

ويمكن إجمال أسس الاحتمالات البسيطة التي يمكن تطبيقها في دراسة آلية توارث الصفات كما يأتي:

١ مجموع جميع الاحتمالات الممكنة في فضاء عيني لأي تجربة يساوي (١)، ففي المثال السابق، يكون

$$1 = \frac{1}{2} + \frac{1}{2}$$

طبق ذلك على احتمالات إنجاب الذكور والإناث.

٢ الأحداث السابقة لا تؤثر في احتمالات حدوث الأحداث التالية، فاحتمال إنجاب طفل ذكر أو أنثى

يكون دائماً $\frac{1}{2}$ بغض النظر عن ترتيب هذا الطفل بين أبناء الأسرة، فمثلاً يكون احتمال إنجاب بنت لأبوين أنجبا ٥ بنات $\frac{1}{2}$. ما احتمال أن يكون الطفل السادس ولدًا لهذه الأسرة؟

٣ إن احتمال حدوث حدثين مستقلين معاً هو ناتج ضرب احتمال كليهما على حدة. ففي تجربة رمي

$$\frac{1}{4} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$$

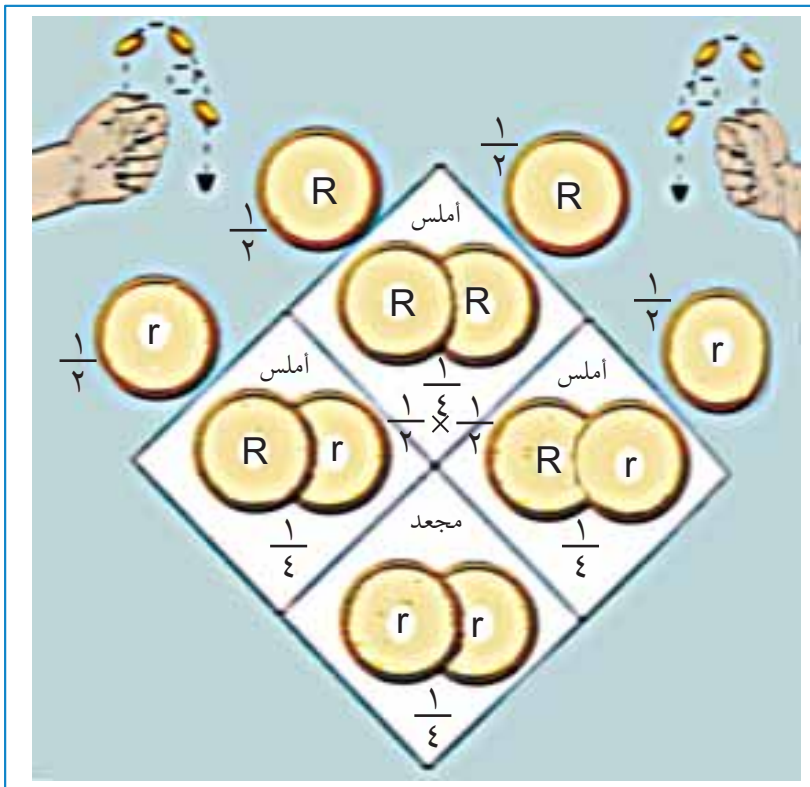
■ ما احتمال أن يكون المولود الأول ذكراً والثاني أنثى؟

■ ما احتمال أن يكون أحد الطفلين ذكراً والثاني أنثى؟

ويمكن تطبيق ذلك في الوراثة بالشكل الآتي:

■ ما احتمال ظهور أفراد مجعدة البذور من تلقيح نباتي بازلاء كلاهما ملساء البذور بصورة غير نقية على

اعتبار أن جين البذور الملساء R، وجين البذور المجعدة r. انظر الشكل (٣) والذي يوضح ذلك.



الشكل (٣) تطبيق قوانين الاحتمالات في الوراثة

بعد دراسة مندل لصفة واحدة في كل تجربة والتوصل إلى النسبة المندلية (٣ سائد : ١ متنح)، بدأ بدراسة صفتين أو أكثر على نبات البازيلاء .

مثال (٢):

أجري تلقيح بين نباتي بازلاء الأولى خضراء وملساء القرون، والثانية صفراء ومجعدة القرون، كلاهما يحمل الصفات بصورة نقية، فكانت أفراد الجيل الأول جميعها خضراء وملساء القرون، أكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيلين الأول والثاني مستخدماً الرمز r و R لشكل القرون، والرمز g و G للون القرون .

قرون خضراء وملساء		قرون صفراء ومجعدة	
RRGG	×	rrgg	P_1
RG	×	rg	G
RrGg			F_1
قرون خضراء وملساء			
قرون خضراء وملساء		قرون خضراء وملساء	P_2
RrGg	×	RrGg	
$\frac{1}{4} RG, \frac{1}{4} Rg, \frac{1}{4} rG, \frac{1}{4} rg, \times \frac{1}{4} RG, \frac{1}{4} Rg, \frac{1}{4} rG, \frac{1}{4} rg$			



غاميتات	غاميتات				
		$\frac{1}{4} RG$	$\frac{1}{4} Rg$	$\frac{1}{4} rG$	$\frac{1}{4} rg$
	$\frac{1}{4} RG$	$\frac{1}{16} RRGG$ خضراء ملساء			
	$\frac{1}{4} Rg$		$\frac{1}{16} RRgg$ صفراء ملساء		
	$\frac{1}{4} rG$			$\frac{1}{16} rrGG$ خضراء مجعدة	
$\frac{1}{4} rg$				$\frac{1}{16} rrgg$ صفراء مجعدة	

أكمل الجدول - ثم أجب عن الأسئلة الآتية :

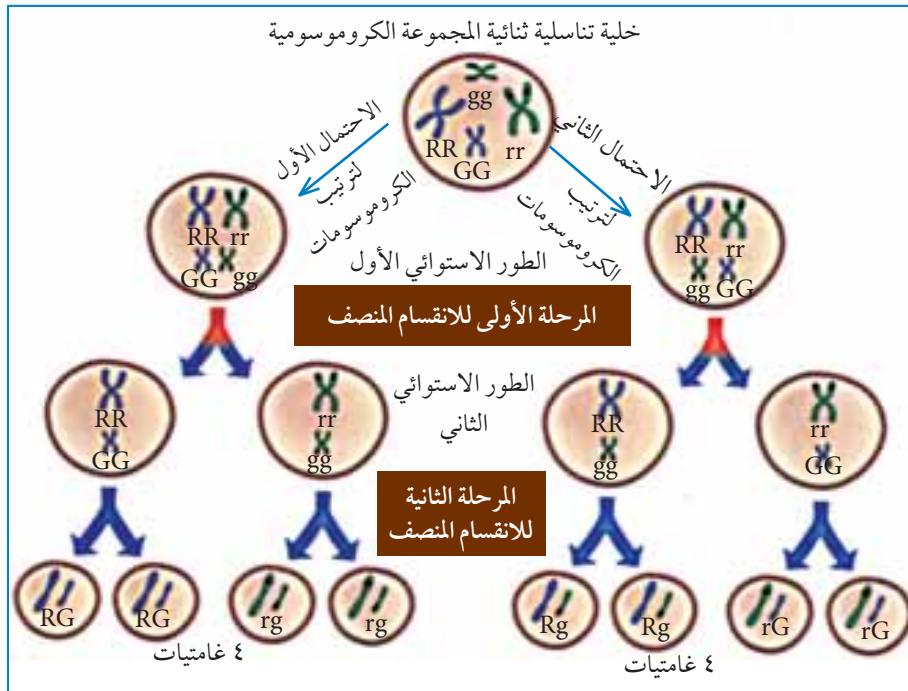
- كم نوعاً من الطرز الشكلية ظهر بين أفراد الجيل الثاني؟ وما هذه الأنواع؟
- ما نسبة عدد أفراد كل نوع إلى العدد الكلي (١٦)؟
- ما نسبة القرون الخضراء إلى القرون الصفراء؟ ماذا تستنتج؟
- ما نسبة القرون الملساء إلى القرون المجعدة؟ ماذا تستنتج؟
- هل تأثر لون القرون بشكلها عند دراسة صفتين معاً؟ وهل تأثر شكل القرون بلونها؟

إن الإجابة عن الأسئلة السابقة وما رافقها من استنتاجات قادت مندل إلى استنتاج القانون الثاني (التوزيع المستقل) الذي ينص على أنه "إذا تزوج فردان مختلفان في زوجين أو أكثر من الصفات المتضادة، فإن كل زوج من هذه الصفات يورث مستقلاً عن غيره من أزواج الصفات المتضادة الأخرى، وتورث كل صفة حسب قانون مندل الأول، أي بنسبة (٣ سائد : ١ متنح)"

؟

سؤال

- ◆ أجري تلقيح بين نباتي بازلاء، الأولى أرجوانية الأزهار P طويلة الساق T متماثلة الجينات، والثانية بيضاء الأزهار p قصيرة الساق t، فكان أفراد الجيل الأول جميعها أرجوانية الأزهار طويلة الساق.
- ◆ اكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيلين الأول والثاني، وتحقق من انطباق قانون مندل الثاني.
- ◆ ما الطرز الجينية للأبوين عندما تكون النسبة الشكلية بين أفراد الجيل الناتج :
أ- ٣ : ١ ؟
ب- ٩ : ٣ : ٣ : ١ ؟



في المثال (٢) السابق كوّن آباء الجيل الثاني (RrGg) أربعة أنواع من الغاميتات، هي (RG, Rg, rG, rg) فكيف تكونت هذه الغاميتات؟ للإجابة عن هذا السؤال تتبع عملية الانقسام المنصف في الشكل (٤).

الشكل (٤): تكوين الغاميتات لفرد يحمل صفتين غير متماثلتين بعملية الانقسام المنصف (التوزيع المستقل)

سؤال



- ♦ أجري تلقيح بين نبتتي بازلاء، الأولى أرجوانية الأزهار P، وطويلة الساق T، وملساء البذور R متماثلة الجينات، والثانية بيضاء الأزهار p، وقصيرة الساق t، ومجعدة البذور r:
- أ- اكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيل الأول.
- ب- كم نوعاً من الغاميتات ينتجها آباء الجيل الثاني؟
- ج- ما احتمال إنتاج كل نوع من هذه الغاميتات؟
- د- ما نسبة الأفراد طويلة الساق إلى قصيرة الساق في أفراد الجيل الثاني؟ (طبق قوانين الاحتمالات).
- هـ- هل تأثر طول الساق بلون الأزهار أو شكل البذور؟
- و- ماذا يسمى هذا النوع من الوراثة؟

ملحوظة: يمكن معرفة عدد أنواع الغاميتات التي ينتجها الفرد بتطبيق القانون الآتي:

عدد أنواع الغاميتات = 2^n ، حيث n عدد الصفات غير النقية.

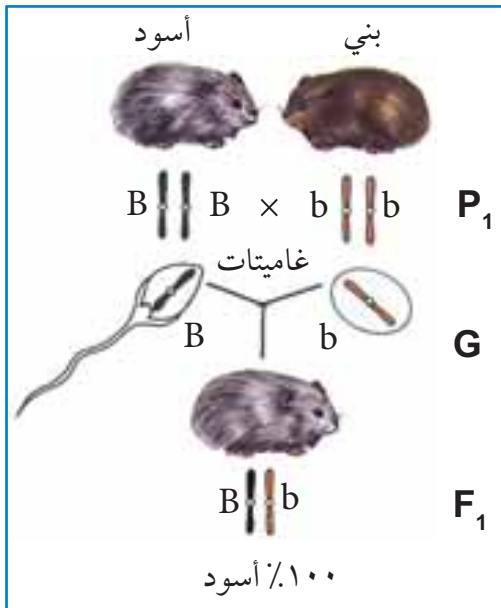
سؤال



- ♦ كم عدد أنواع الغاميتات التي تكونها كل من الأفراد ذات الطرز الجينية الآتية:
- أ- AaRr ب- AaRrMm ج- AABBCc د- AaBBCCRr

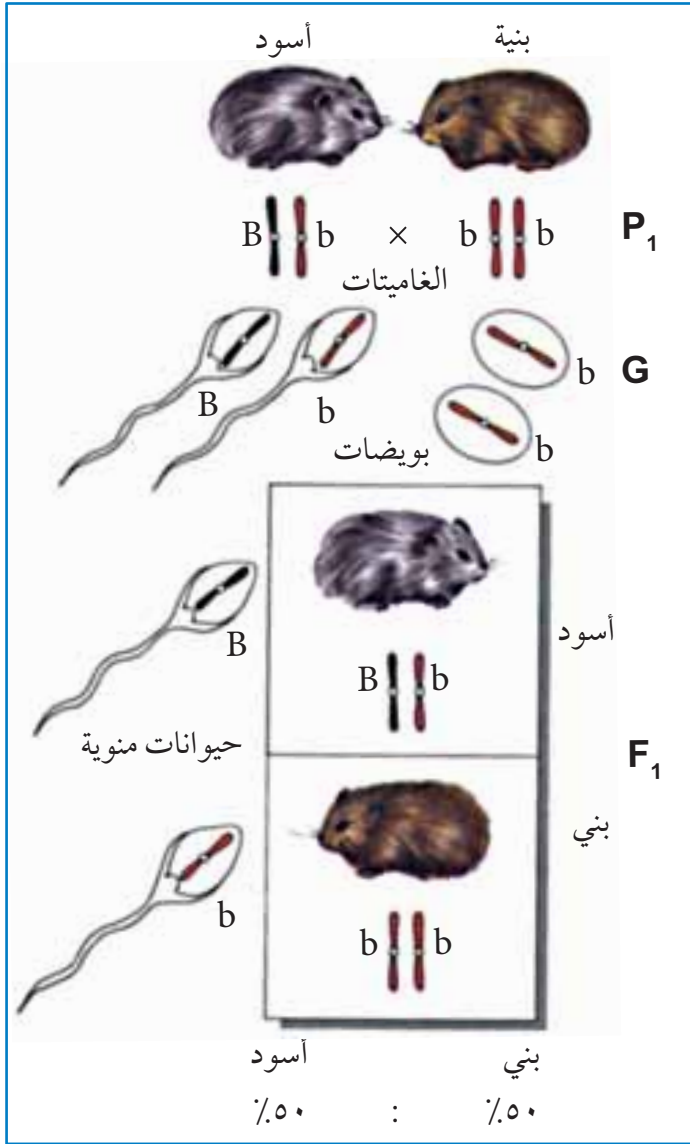
٤ - ١ التلقيح التجريبي (الاختباري) Test Cross

تلقيح يجري لفرد يحمل صفة سائدة غير معروفة الطراز الجيني، لمعرفة فيما إذا كان يحمل الصفة بصورة



نقية (متماثل الجينات)، أم بصورة غير نقية (غير متماثل الجينات)، ويتم ذلك عن طريق إجراء تزاوج بين هذا الفرد مع فرد آخر يحمل الصفة المتضادة (المتنحية).
مثال (٣):

في خنازير غينيا (guinea pigs) جين لون الشعر الأسود Sائد على جين لون الشعر البني b، لديك ذكر أسود. كيف تعرف فيما إذا كان يحمل هذه الصفة بصورة نقية أم بصورة غير نقية؟
نجري تزاوجاً بين هذا الذكر مع أنثى بنية اللون، فإذا كان أفراد الجيل الأول جميعهم سود كان الذكر يحمل الصفة بصورة نقية غالباً، انظر الشكل المجاور.



أما إذا كان الذكر يحمل الصفة بصورة غير نقية فإن أفراد الجيل الناتج سيكون بعضها أسود وبعضها بني بنسبة $\%50 : \%50$. انظر الشكل المجاور.

?

سؤال

◆ لديك نبتة بازلاء طويلة الساق كيف تعرف فيما إذا كانت تحمل هذه الصفة بصورة نقية أم بصورة غير نقية؟



?

سؤال

◆ في أحد أنواع القبط اللون الأسود B سائد على الأبيض b، والذيل الطويل T سائد على القصير t، حصل تزاوج بين ذكر أسود قصير الذيل، مع أنثى بيضاء طويلة الذيل، كلاهما متمائل الجينات. اكتب الطرز الجينية والشكلية والنسب المئوية للنسل الناتج من التلقيح التجريبي لأفراد الجيل الأول.

أسئلة الفصل الأول

س١- ما المقصود بكل من

أ- صفة سائدة؟ ب- انعزال الصفات؟ ج- التوزيع المستقل؟ د- التلقيح التجريبي؟

س٢- اكتب الطرز الجينية لغاميتات الأفراد التي تحمل الطرز الجينية الآتية:

$AaRRMm$ ، $aaBbrr$ ، $AaBBcc$ ، $AaBbRr$ ، $AaBb$

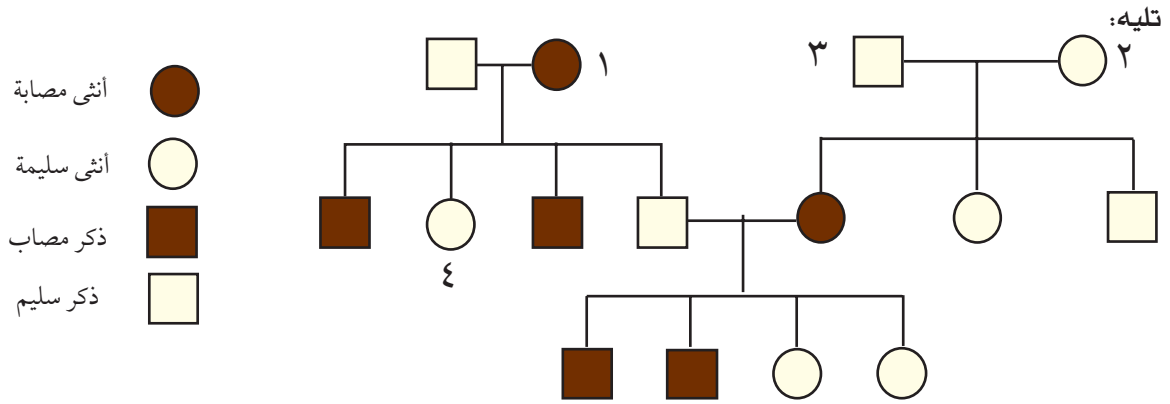
س٣- في نبات البازيلاء الساق الطويلة T سائدة على القصيرة t ، والأزهار الأرجوانية P سائدة على البيضاء p ، والبذور المساء R سائدة على المجعدة r ، أجرى تلقيح بين نبتتين، الأولى طويلة الساق بيضاء الأزهار ملساء البذور، والثانية قصيرة الساق أرجوانية الأزهار مجعدة البذور وكلاهما يحمل الصفات السائدة بصورة غير نقية:

اكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيل الأول مستخدماً مربع بانيت .

س٤- أ- ما الطرز الجينية للأبوين إذا كانت النسبة بين أفراد الجيل الأول للطرز الشكلية ١ : ١ .

ب- في ذبابة الخل (ذبابة الفاكهة *Drosophila*)، قرون الاستشعار الطويلة A سائدة على القصيرة a ، لدك أنثى ذات قرون استشعار طويلة، كيف تتأكد فيما إذا كانت تحمل هذه الصفة بصورة نقية أم بصورة غير نقية؟

س٥- المخطط الآتي يبين ثلاثة أجيال لوراثة صفة فقدان السمع، أدرس المخطط وأجب عن الأسئلة التي



١- هل صفة فقدان السمع سائدة أم متنحية؟

٢- اكتب الطرز الجينية المحتملة لجميع أفراد المخطط (استخدم الرمزين A ، a).

س٦- أ- قررت عائلة إنجاب طفلين، ما احتمال أن يكونا:

١- ولدين

٢- الأول ولد والثاني بنت

٣- أحدهما ولد والآخر بنت

٤- بنتين

س٧- أجرى تلقيح بين نبتتين كلاهما يحمل الطراز الجيني $AaBb$ ، طبق قوانين الاحتمالات البسيطة لإيجاد احتمال إنتاج أفراد تحمل الطرز الجينية الآتية لأفراد الجيل الأول:

٣- $AaBb$

٢- $Aabb$

١- $aabb$

دلت تجارب مندل في جميع الصفات التي درسها أن أحد الأليلين المتضادين يسود سيادة تامة على الأليل الآخر، وقد اقتصررت القوانين التي وضعها على الجينات التي تتبع هذه الآلية في التوارث. وقد بينت الدراسات بعد مندل على وجود حالات تطلبت تفسيراً جديداً، حيث لم تكن السيادة التامة هي القاعدة الأساسية، وظهرت صفات جديدة بين أفراد الجيل الأول تختلف عن تلك المتوقعة، والتي ظهرت مع مندل، أي إنها صفات غير مندلية.

فما المقصود بالصفات غير المندلية؟ وما آلية توارث كل صفة منها؟ وما تأثير الجينات على بعضها؟ وما الاكتشافات الحديثة التي تم التوصل إليها في هذا المضمار؟

هذه الأسئلة، وأخرى غيرها ستتمكن من الإجابة عنها بعد دراستك هذا الفصل، وستكون قادراً على أن:

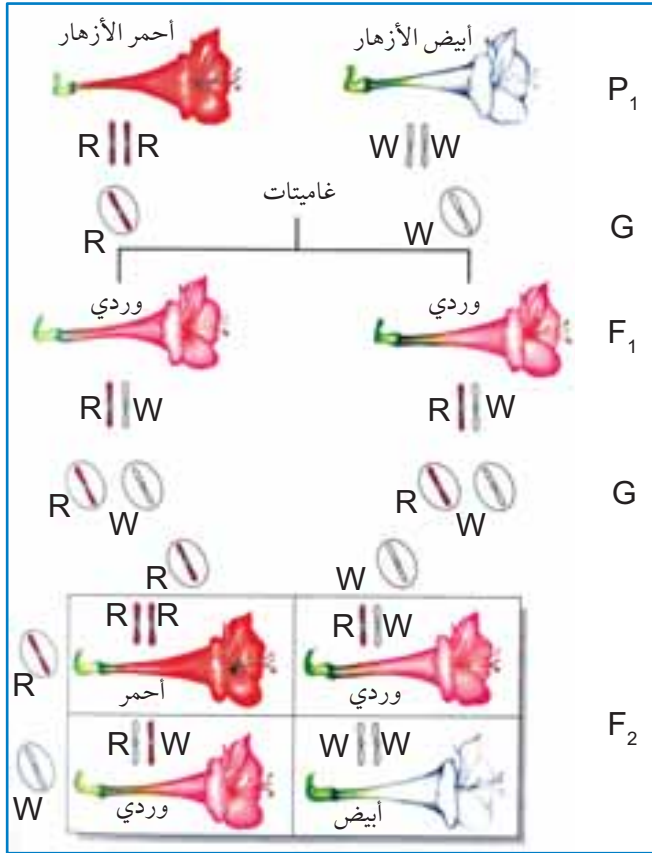
- توضح المقصود بكل من المفاهيم الآتية: السيادة غير التامة، والجينات القاتلة، والجينات المتعددة، وتفاعل الجينات، والجينات المرتبطة بالجنس، والصفات المتأثرة بالجنس، وارتباط الجينات.
- تستنتج الطرز الجينية والشكلية للأباء من الطرز الشكلية للأبناء لبعض الصفات.
- تقارن بين نظم الكروموسومات الجنسية المسؤولة عن تحديد الجنس لدى الكائنات المختلفة.
- تميز بين الصفات المرتبطة بالجنس والمتأثرة بالجنس.
- تتعرف طريقة تصميم خريطة الجينات لأحد كروموسومات ذبابة الخل.



بينت الدراسات على بعض الصفات أن أحد الجينات لا يكون سائداً على الجين المشابه له في الترتيب (الأليل)، فتظهر صفة وسطى بينهما حسب الطراز الجيني للأبوين، وهذا ما يعرف بالسيادة غير التامة، ومن الأمثلة على ذلك:

أ لون الأزهار في نبات فم السمكة (Snap dragon)، وقد درستهما سابقاً.

ب لون الأزهار في نبات شب الليل (Japanese four- o'clock)، انظر الشكل (١)، والمخطط الآتي



يبين وراثة هذا الصفة.



الشكل (١): نبات شب الليل.

هل ظهرت النسبة المندلية ١ : ٣ : ٣؟ وما النسبة التي ظهرت؟


ج وراثة شكل شعر الرأس في الإنسان (Hair Curliness)، هناك ثلاثة أنواع من الشعر في الإنسان، الأول مستقيم (Straight)، والثاني مجعد (Curly)، والثالث مموج (Wavy)، وقد وجد أنه عند تزواج رجل ذي شعر مستقيم من فتاة مجعدة الشعر، فإن جميع الأبناء تكون مموجة الشعر.

؟

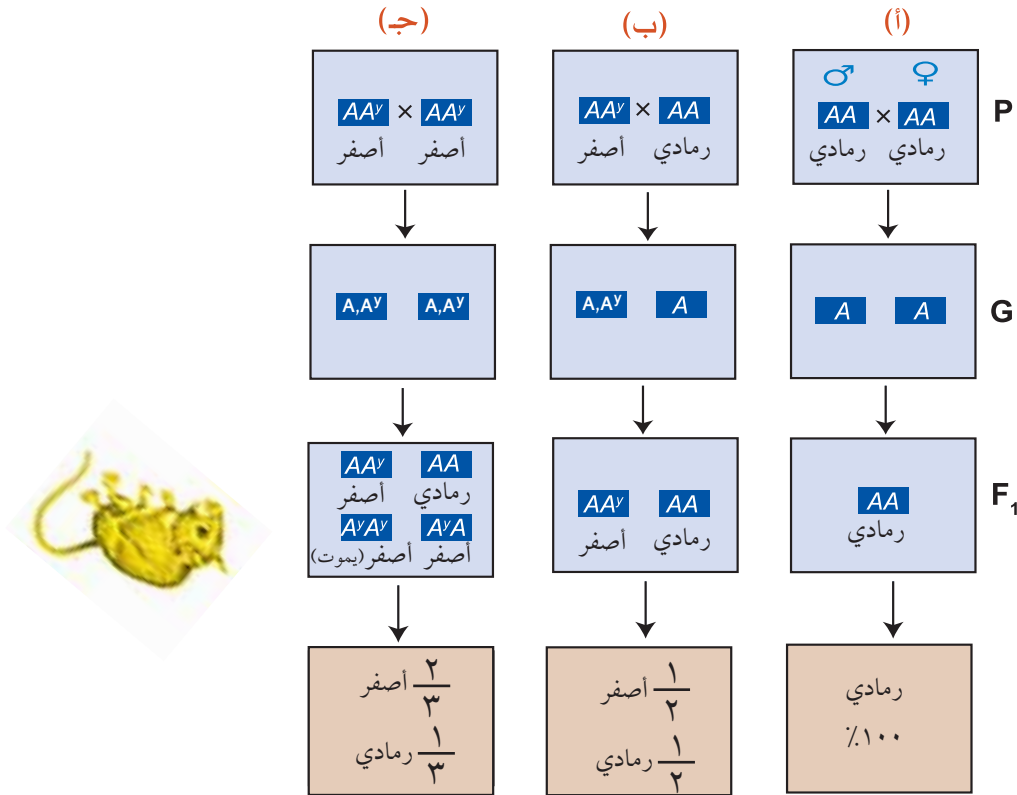
سؤال

- ◆ تزواج شاب وفتاة كلاهما مموج الشعر، اكتب الطرز الجينية، والشكلية، والنسب المئوية للأفراد الناتجة من تزواجهما.
- ◆ كيف تميز الصفات التي تنطبق عليها السيادة غير التامة عن السيادة التامة؟ اذكر طريقتين.

في إحدى التجارب على الفئران الرمادية (Agouti)، والفئران الصفراء (Yellow)، ظهرت عند تزاوجها نتائج تختلف عن النسب المندلية المتوقعة، والجدول الآتي يبين هذه النتائج:

أفراد الجيل الأول	الآباء
	أ- رمادي × رمادي ← رمادي
	ب- رمادي × أصفر ← $\frac{1}{4}$ أصفر : $\frac{1}{4}$ رمادي
	ح- أصفر × أصفر ← $\frac{2}{3}$ أصفر : $\frac{1}{3}$ رمادي

فإذا افترضنا أن جين اللون الرمادي A والأصفر A^y ، فإن نتائج التجارب السابقة تكون:



لاحظ أن النسبة بين أفراد الجيل الأول في الحالة الثالثة (ج) كانت ١ : ٢ : ١، ولم تظهر النسبة المندلية ٣ : ١، وقد تم تفسير ذلك على النحو الآتي:

إن نواتج بعض الجينات تكون أساسية لحياة الكائن الحي، فإذا لم يُنتج الأليلين مادة أساسية يسبب طفرة، فإن هذا سيؤدي إلى موت الكائن الحي، فالجين A في المثال السابق هو الأليل الطبيعي (Wild type)، والأليل A^y هو الأليل الطفرة، فإذا ما اجتمع الأليلان بصورة غير نقية AA^y ، فإن الجين الطبيعي ينتج مادة أساسية ضرورية لحياة الفأر تمكنه من استمرار حياته، أما إذا اجتمع الأليلان الطفرة بصورة نقية A^yA^y ، فإنهما يسببان موت الفأر. لماذا؟

لذلك يُعدّ الأليل A^y "اليل متنحياً وقاتلاً" (recessive lethal Allele)، وتجدر الإشارة هنا إلى أن جين اللون الأصفر A^y في هذه الحالة يكون سائداً على جين اللون الرمادي A من حيث صفة اللون، ولكنه متنح في علاقته بقتل الكائن الحي كما ذكر آنفاً؛ أي إن A^y سائد بالنسبة للون ومنتح في القتل. تسبب الجينات القاتلة موت الكائن

هل تعلم؟

● أن مرض هانتينغتون (Huntington disease)، والذي يصيب الإنسان، يتسبب عن اليل طفرة قاتل وسائد (Hh) (Dominant lethal Allele)، سواء أكان في علاقته بالأليل الآخر، أو بعلاقته بالتأثير على الإنسان وقتله، وتظهر أعراض المرض على شكل اضطرابات عصبية تتميز باختلاجات تشنجية في عضلات الوجه والأطراف، حيث يحدث خلل تدريجي لأنسجتهم العصبية، ويفقدون القدرة على التحكم في العضلات، والوظائف العقلية ويوليها الموت، وتكمن خطورة المرض بظهور أعراضه حين يبلغ المريض فوق ٤٠ سنة، أي بعد أن يكون قد نقل الصفة الوراثية لأبنائه، ونسبة هذا المرض واحد لكل ١٠٠٠٠.





الحي، ويتوقف وقت الموت على المرحلة العمرية التي يجري فيها استخدام تلك المادة الضرورية لنمو الكائن الحي والتي تنتجها الجينات، فقد يتم الموت في المراحل الجينية الأولى، أو المتأخرة، أو في مراحل الطفولة، أو بعد عمر (٤٠ - ٦٠) سنة كما في بعض الحالات عند الإنسان مثلاً.

بناءً على ما سبق يمكن تعريف الجينات القاتلة على أنها "جينات طفرة سائدة أو متنحية، تسبب في عدم إنتاج مادة أساسية لنمو الكائن الحي واستمرار حياته، أو إنتاجها بكميات غير كافية، مما يؤدي إلى موته وهو جنين، أو في مراحل الطفولة، أو في سن متأخرة." .

٣ - ٢ الأليلات المتعددة Multiple Alleles

لعلك لاحظت أن جميع الصفات التي درستها سابقاً تتأثر بزواج من الأليلات، وقد وجد العديد من الصفات التي تتأثر بأكثر من أليلين مختلفين، ومن هذه الصفات نظام ABO لفصائل الدم عند الإنسان، حيث يتحكم فيه ثلاث أليلات مختلفة يرمز لها I^A ، I^B ، i .

تحتوي أغشية خلايا الدم الحمراء على بروتين سكري، ويقوم الأليل I^A بتشفير إنزيم يضيف جزيء سكر معين إلى البروتين السكري منتجاً أنتجين A ، ويقوم أليل I^B بتشفير إنزيم آخر يضيف جزيء سكر من نوع آخر إلى البروتين السكري منتجاً أنتجين B ، أما الأليل i فإنه لا ينتج أي إنزيم ولا يتم إضافة أي جزيء سكر إلى البروتين السكري، وتكون فصيلة الدم من نوع O ، وعند وجود الإنزيمين معاً يتكون الأنتجينين وتكون فصيلة الدم AB ، وعلى ذلك تتكون فصائل الدم المختلفة والتي درستها سابقاً، وهي A ، B ، AB ، O ، والجدول الآتي يبين الطرز الجينية لفصائل الدم المختلفة.

فصائل الدم	الطرز الجينية	مولدات الضد (Antigens)	
A	$I^A I^A$ ، $I^A i$	A	
B	$I^B I^B$ ، $I^B i$	B	
AB	$I^A I^B$	A, B	
O	ii	—	

أدرس حالات التزاوج الآتية والمتعلقة بوراثة فصائل الدم وفق نظام ABO، ثم أجب عن الأسئلة التي تليها:

هل تعلم؟

● أن النظام الرايزيسي (Rh) لفصائل الدم يصف الناس إلى موجبي العامل الرايزيسي، أو سالبه العامل الرايزيسي. وقد اعتقد سابقاً أن زوجاً من الأليلات يتحكمان في إنتاج الأنتجين (Rh)، إلا أن الأبحاث الحديثة بينت أن وراثه هذه الصفة تحدد بأليلات متعددة، وهناك نظامان جديداً يفسران آلية توارث هذه الصفة: يسمى الأول نظام **Wiener**، والذي يستند على أن هناك عدة الأليلات تتحكم في إنتاج الأنتجين أو غيابه، بينما يستند النظام الثاني، والذي يسمى نظام **Fisher - Race**، على وجود ثلاثة جينات مرتبطة (محمولة على نفس الكروموسوم) تتحكم في إنتاج أنتجين Rh أو غيابه.

الحالات	أ	ب	ج
فصائل دم الأبوبين	♂ ♀ B O	♂ ♀ A O	♂ ♀ A B
P	$ ^B ^B \times ii$	$ ^A ^A \times ii$	$ ^A ^A \times ^B ^B$
G	$ ^B \times i$	$ ^A \times i$	$ ^A \times ^B$
F_1	$ ^B ^i$ B	$ ^A ^i$ A	$ ^A ^B$ AB

■ ما نوع السيادة بين كل من أليل I^A ، و i ، وأليل I^B ، و i في المثلين أ و ب؟

■ ما نوع السيادة في المثال ج؟

تلاحظ في المثال (ج) أن كل (أليل) من الأليلين يسود سيادة تامة، فتظهر صفة الأليلين معاً، حيث يؤدي كل من الأليل I^A ، و I^B إلى تكوين مولدي الضد **A**، **B**، وهذا ما يعرف بالسيادة المشتركة (Codominance).

؟

سؤال

تزوج رجل فصيلة دمه **A** من فتاة فصيلة دمها **B** فأنجبا طفلاً فصيلة دمه **O**. اكتب الطرز الجينية والشكلية لأفراد الجيل الأول.

٢ - ٤ تفاعل الجينات Gene Interaction

عندما درس مندل صفتين مختلفتين في نبات البازيلاء، حصل على النسبة ٩ : ٣ : ٣ : ١، وذلك عند تهجين نبتتين كلاهما غير متمائل الجينات للصفاتين (**AaBb**)، وهذا ما سمي بالتوزيع المستقل. وقد أظهرت بعض الدراسات اللاحقة أنه عند دراسة صفة واحدة عند بعض الكائنات الحية، تم الحصول على النسبة (٩ : ٣ : ٣ : ١) والتي حصل عليها مندل عند دراسة صفتين، فما تفسير ذلك؟

لتوضيح الإجابة عن هذا التساؤل تأمل المثال الآتي:

يوجد أربعة أنواع من العرف في الدجاج هي: الوردية، والبازيلائي، والجوزي، والمفرد. انظر الشكل (٢).



الشكل (٢): أنواع العرف في الدجاج

تم إجراء تزاوج بين أفراد مختلفة من حيث شكل العرف وكانت النتائج على النحو الآتي :

أفراد الجيل الأول	الآباء
وردي	١- وردي × مفرد
بازيلائي	٢- بازيلائي × مفرد
جوزي	٣- وردي × بازيلائي
٩ جوزي : ٣ وردي : ٣ بازيلائي : ١ مفرد	٤- جوزي × جوزي

تبين هذه النتائج أن :

- صفة العرف الوردي (R) سائدة على صفة العرف المفرد .
- صفة العرف البازيلائي (B) سائدة على صفة العرف المفرد .
- صفة العرف الجوزي تنتج من تزاوج دجاج ذي عرف وردي مع دجاج ذي عرف بازيلائي وذلك نتيجة لالتقاء وتفاعل الجينين R ، و B .
- بما أن النسبة ٩ : ٣ : ٣ : ١ تنتج من تزاوج دجاج ذي عرف جوزي ، فإن الطراز الجيني لصفة العرف الجوزي ستكون Rr Bb ؛ أي إن زوجين مختلفين من الأليلات محمولة على أربع كروموسومات تتحكم في توارث هذه الصفة ، وعلى ذلك تكون الطرز الجينية للأفراد في المثال السابق كما يأتي :
الوردي RRbb ، والبازيلائي rrBB والمفرد rrbb .
ويمكن توضيح حالات التزاوج السابقة بالرموز كما يأتي :

♂ مفرد	♀ بازيلائي	♂ مفرد	♀ وردي	
rr bb	× rr BB	rrbb	× RR bb	P
rb	× rB	rb	× Rb	G
rrBb		Rrbb		F ₁
بازيلائي		وردي		

♂ جوزي	♀ جوزي	♂ وردي	♀ بازيلائي	
RrBb	× RrBb	bbRR	× rr BB	P
RB, Rb, rB, rb	× RB, Rb, rB, rb	Rb	× rB	G
↓ يتبع		RrBb		F ₁
		جوزي		

	♀			
♂	RB	Rb	rB	rb
RB	RRBB جوزي	RRBb جوزي	RrBB جوزي	RrBb جوزي
Rb	RRBb جوزي	RRbb وردي	RrBb جوزي	Rrbb وردي
rB	RrBB جوزي	RrBb جوزي	rrBB بازيلائي	rrBb بازيلائي
rb	RrBb جوزي	Rrbb وردي	rrBb بازيلائي	rrbb مفرد

F₁

٩ جوزي : ٣ وردي : ٣ بازيلائي : ١ مفرد

هل تعلم؟

- أن بعض الجينات والمتواجد كل منها على موقع محدد (Locus) من كروموسومات معينة تمنع تأثير أو تحد من تأثير جين آخر يتواجد على كروموسوم آخر غير مماثل. ويُعد هذا الجين بأنه جين متفوق (Epistasis)، بينما يعرف الجين الذي لا يظهر تأثيره بالجين المتفوق عليه (Hypostatic).

تُعدّ صفة شكل العرف في الدجاج من أبسط حالات التفاعل الجيني، فكل من الجينين B، R، كانا مستقلين في تأثيرهما على الصفة، ولكن عند اشتراكهما معاً في تركيب جيني واحد ظهر طراز شكلي جديد، نستنتج مما سبق:

"أن الصفة الواحدة في الكائن الحي قد يضبطها أكثر من زوج من الجينات، وينتج الطراز الشكلي النهائي للصفة المعينة نتيجة تفاعل الجينات".

معرفة صفات الآباء من الأبناء

٥-٢

تعلمت في الدروس السابقة كيفية استنتاج الطرز الجينية المحتملة للأبناء إذا أعطيت الطرز الجينية للآباء. وبالإمكان أيضاً استنتاج الطرز الجينية للآباء فيما يتعلق بصفة واحدة تكون جيناتها محمولة على الكروموسومات الجسدية وذلك إذا تم معرفة النسب المئوية والطرز الشكلية للأبناء، فكيف يتم ذلك؟

ما الطرز الجينية المتوقعة للآباء إذا كانت النسب بين الطرز الشكلية للأبناء كما يأتي:

أ- ١ : ٣ ب- ١ : ٢ : ١ ج- ١ : ٢ د- ١ : ١

للإجابة على هذا السؤال استعن بالجدول الآتي: ماذا تستنتج؟

♂	♀					
فأر أصفر	فأر صفراء	وردي الأزهار	وردي الأزهار	طويل الساق	طويل الساق	
AA ^v	AA ^v	Rw	Rw	Tt	Tt	P
A,A ^v	A,A ^v	R,w	R,w	T,t	T,t	G
AA, AA ^v , AA ^v , A ^v A ^v		RR, Rw, Rw, ww		TT, Tt, Tt, tt		F ₁
يموت أصفر أسود		أبيض وردي أحمر		قصير طويل		
١ : ٢		١ : ٢ : ١		٣ : ١		

وردي الأزهار	أحمر الأزهار	وردي الأزهار	أبيض الأزهار	طويل الساق	قصير الساق				
Rw	x	RR	Rw	x	ww	Tt	x	tt	P
R,w ^v	x	R	R, w	x	w	T, t	x	t	G
Rw		RR	Rw		ww	Tt	:	tt	
وردي		أحمر	وردي		أبيض	طويل		قصير	
١	:	١	:	١	:	١	:	١	:

تستج من الأمثلة ما يأتي:

١ إذا كانت النسبة بين أفراد الجيل الأول ٣ : ١ ، أو ٢ : ١ ، أو ٢ : ١ (لصفة واحدة)، فإن الطرز الجينية تكون غير متماثلة للأبوين .

٢ إذا كانت النسبة بين أفراد الجيل الأول ١ : ١ ، فإن أحد الأبوين يكون متماثل الجينات والثاني غير متماثل . كما أن الطرز الجينية والشكلية للأبوين تشبه الطرز الجينية والشكلية للأبناء . ويمكن الاستفادة من معرفة النسب السابقة في الاستدلال على صفات الآباء من الأبناء كما يوضح المثال الآتي :

مثال:

أجري تلقيح بين نبتتين ، ثم جمعت البذور وزرعت فكان أفراد الجيل الناتج كما يأتي :

١- طويل الساق أحمر الأزهار ٢٩ .

٢- طويل الساق أبيض الأزهار ٣١ .

٣- قصير الساق أحمر الأزهار ١٢ .

٤- قصير الساق أبيض الأزهار ٩ .

أ- اكتب الطرز الجينية والشكلية للنبتتين الأم .

ب- اكتب الطرز الجينية لغاميتات النبتتين .

ج- ما الطرز الجينية المتوقعة لأفراد البندين (١ ، ٤)؟

- نجد النسب بين أفراد الجيل الأول (كل صفة على حدة):

طويل	: قصير	أحمر	: أبيض
٦٠	٢١	٤١	٤٠
٣	:	١	:

- نستنتج من النسب السابقة أن الأبوين :

* غير متماثلي الجينات لصفة طول الساق (Tt) .

* أحدهما متماثل الجينات (rr) ، والثاني غير متماثل الجينات لصفة لون الأزهار (Rr) ، وعلى ذلك تكون

الطرز الجينية للآباء وغاميتاتها كما يأتي :

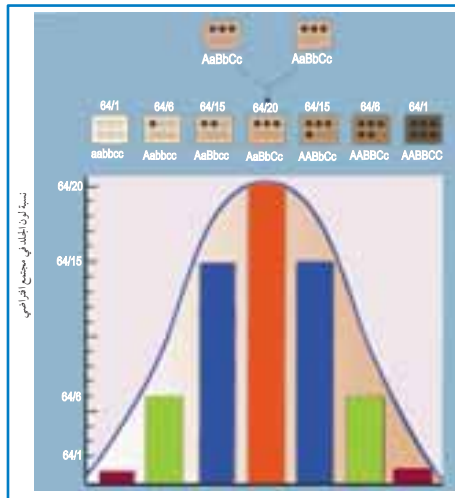
أ-	P	أبيض الأزهار طويل الساق	×	وردي الأزهار طويل الساق
		Ttrr		TtRr
ب-	G	قصير الساق أبيض الأزهار	×	طويل الساق وردي الأزهار
		tr		Tr
ج-		البند (١) طويل الساق وردي الأزهار	أو	TT Rr
		البند (٤) قصير الساق أبيض الأزهار		tt rr

٦ - ٢ الجينات المتعددة Polygenes

تصنف الصفات الوراثية إلى :

أ صفات نوعية (Qualitative characters)، وهي صفات محددة سهلة التمييز، حيث يسهل تمييز الاختلافات بين الأفراد وتصنيفها في مجاميع حسب الطرز الشكلية للأفراد مثلاً (طويل الساق وقصير الساق)، (أحمر الأزهار، وأبيض الأزهار).

ب صفات كمية (Quantitative characters)، تختلف عن سابقتها بأنه من الصعب تمييز الاختلافات بين الأفراد وتصنيفها في مجاميع حسب الطرز الشكلية، حيث يوجد تدرج واضح لكل صفة من هذه الصفات في الإنسان كالطول، ولون الشعر، والوزن، ولون الجلد، ويكون مسؤولاً عن الصفات النوعية زوج واحد من الجينات. أما الصفات الكمية فتتحدد بزوجين أو أكثر من الجينات تعمل على إظهار الصفات بشكل تراكمي. وبسبب أن صفة واحدة تضبط من قبل عدد كبير من الجينات دعيت هذه الظاهرة بتعدد الجينات (Polygenic)، وتختلف وراثية الأليلات المتعددة عن الجينات المتعددة بأن الأليلات في الحالة الأولى تحتل موقعاً (Locus) واحداً على زوج الكروموسومات المتماثلة. أما في حالة الجينات المتعددة فيحتل كل جينين موقعاً على أحد الأزواج الكروموسومية، وبالتالي قد يشارك أكثر من زوج كروموسومي في إظهار الصفة، ولتوضيح أثر الجينات المتعددة على لون الجلد في الإنسان نفترض أن هناك ثلاثة أزواج من الجينات تتحكم في إنتاج صبغة الميلانين التي تلون الجلد.



الشكل (٣): وراثية الجينات المتعددة للون الجلد

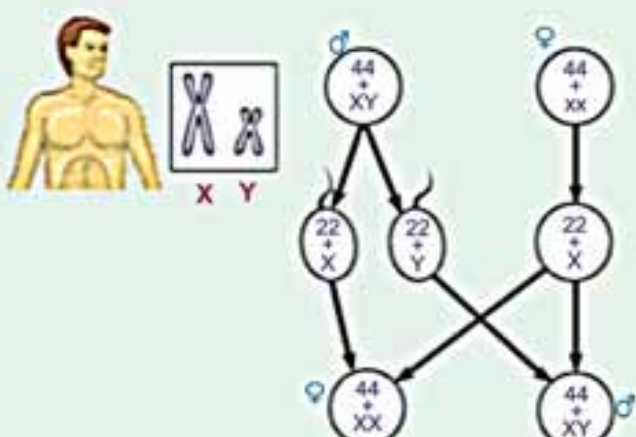

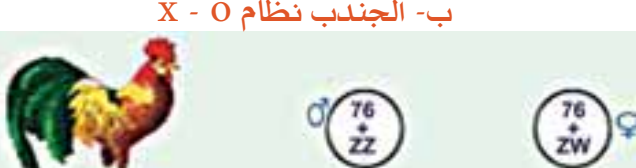
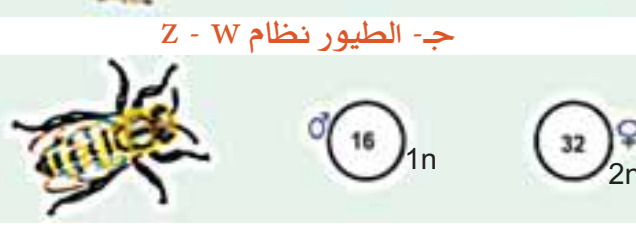
فلو اعتبرنا أن كل جين من الجينات السائدة (A, B, C) يعطي وحدة (Unit) اللون الغامق، فإن الشخص ذو الطراز الجيني AABBCC يكون غامقاً جداً بينما يكون الفرد ذو الطراز الجيني aabbcc فاتحاً جداً، بينما الفرد ذو الطراز الجيني AaBbCc أو AABbcc يكون لون جلده وسطاً بين الطرازين السابقين لامتلاكه ثلاث وحدات (اللون الغامق)، يتبين لنا مما سبق أن تأثير الأليلات يكون تراكمياً لهذه الصفة.

والشكل (٣) يبين التوزيع الطبيعي للون الجلد بين أفراد مجتمع

افتراضي .

تحتوي الخلية الجسدية عند الإنسان ٢٣ زوجاً من الكروموسومات، يسمى ٢٢ زوجاً منها الكروموسومات الجسمية (Autosomes)، ويسمى الزوج رقم ٢٣ بزوج الكروموسومات الجنسية (Sex chromosomes)، ويرمز لهذا الزوج عند الأنثى XX ، وعند الذكر XY . الكروموسوم الجنسي X أطول بثلاث مرات من الكروموسوم الجنسي Y ، ويحتوي أكثر من ١٠٢٠ جين، بينما الكروموسوم الجنسي Y يحتوي ١٢٢ جيناً، ومن أهم هذه الجينات الجين SRY الذي يحدد الجنس، انظر الشكل (١١)، والجين AZF الذي يشفر بروتيناً ضرورياً لإنتاج الحيوانات المنوية، وحدث طفرة في هذا الجين تؤدي إلى العقم.

ولكن هل ينطبق هذا النظام على الكائنات الحية الأخرى؟ لقد بينت الدراسات على وجود أربعة أنظمة مختلفة للكروموسومات الجنسية لدى الكائنات الحية، والجدول الآتي يبين ذلك:

 <p>أ- الإنسان نظام $X - Y$</p>	<p>أ- نظام $X-Y$ يتحدد جنس الأفراد في الإنسان وبقية الثدييات اعتماداً على الكروموسوم الجنسي الموجود في الحيوان المنوي، حيث يتحدد الذكر من بويضة مخصبة تنتج من اتحاد حيوان منوي يحتوي Y كروموسوم مع بويضة تحتوي X كروموسوم. كيف يتحدد الأنثى؟</p>
 <p>ب- الجنجاب نظام $X - O$</p>	<p>ب- نظام $X-O$ يتحدد الجنس في بعض أنواع الحشرات مثل الجنجاب، والصراصير بنوع واحد من الكروموسومات الجنسية (X)، فتحتوي الخلية الجسدية للأنثى زوج من الكروموسومات الجنسية (XX)، وتحتوي خلية الذكر الجسدية كروموسوماً جنسياً واحداً (X) ويرمز لها (XO)، ويكون الذكر نوعين من الحيوانات المنوية نصفها يحتوي (X) كروموسوم والنصف الثاني لا يحتوي أي كروموسوم جنسي.</p>
 <p>ج- الطيور نظام $Z - W$</p>	<p>ج- النظام $Z - W$ في الطيور، وبعض أنواع الحشرات كالفرش، يوجد الكروموسوم الجنسي الذي يحدد الجنس في البويضة، وليس في الحيوان المنوي، ولتمييز هذا النظام عن النظامين السابقين، يرمز لزوج الكروموسومات الجنسية عند الأنثى (ZW)، وعند الذكر (ZZ)، وتكون الأنثى نوعين من البويضات، نصفها يحتوي (W) كروموسوم، والنصف الثاني يحتوي (Z) كروموسوم، وبذلك فإن الأنثى هي التي تحدد الجنس.</p>
 <p>د- النحل نظام (أحادي - ثنائي) $Haplo-diploid$</p>	<p>د- النظام (أحادي - ثنائي) $Haplo-diploid$ يشمل هذا النظام معظم أنواع النحل والنمل، حيث لا يوجد كروموسومات جنسية لدى الذكور والإناث، فتنشأ الأنثى (الملكات والشغالات) من بويضة مخصبة، وبالتالي تحتوي الخلايا الجسدية على العدد الزوجي من الكروموسومات ($2n$)، وينشأ الذكر من بويضة غير مخصبة، وبالتالي فإن الخلايا الجسمية للذكر تكون أحادية المجموعة الكروموسومية (n).</p>

نظم الكروموسومات الجنسية المختلفة

إن الكروموسومات الجنسية لا تحدد فقط جنس الكائن الحي، وإنما تحمل أيضاً جينات تحدد صفات معينة، والجين الذي يوجد على أحد الكروموسومات الجنسية يعرف بأنه جين مرتبط بالجنس، والصفة التي يحددها تسمى صفة مرتبطة بالجنس، وكان العالم مورغان أول من اكتشف الجينات المرتبطة بالجنس خلال عمله على عيون ذبابة الخل، كما مر معك سابقاً.

ومن الصفات المرتبطة بالجنس، والتي مرت معك سابقاً عمى الألوان في الإنسان، اذكر صفات أخرى.

هناك الكثير من الأمراض المرتبطة بالجنس لدى الإنسان، منها:

■ عسر النمو العضلي التدريجي (muscular dystrophy)

هل تعلم؟

- أنه في نهاية ١٩٨٧م تم اكتشاف جين واحد مسؤول عن توجيه عملية تحديد الجنس في الإنسان يعمل على إنتاج العامل المحدد للخصية، وأثبتت البحوث أن هذا الجين يوجد على الكروموسوم الجنسي Y، وهو بروتين محدد الجنس (Testis Determining Factor)، ويتم تحديد جنس الجنين قبل الأسبوع السادس أو السابع من الحمل اعتماداً على وجود جين TDF، والمسئول أيضاً SRY حيث يطور الجنين في حال وجوده الخصية، وفي حال غيابه المبيضين، وبعد تكوينها تقرر الهرمونات توجه تطور الصفات الأخرى للجنين.
- إن كروموسوم X يحتوي جينات بنحو ٥٪ من خريطة الوراثة البشرية، والأمراض التي تسببها بعض هذه الجينات الطفرة هي ٣٠٠ مرض تنتقل وراثياً، عرف منها ١٦٨ مرضاً وراثياً منها عمى الألوان، والصمم، وسرطان الدم (اللوكيميا). وفي الأنثى يكون أحد كروموسومي X خاملاً والثاني نشطاً، ومع ذلك فإن هناك بعض الجينات النشطة على الكروموسوم الخامل، كتلك الجينات الواقعة على أطراف الذراع القصير للكروموسوم X والتي تشكل نسبة ١٥٪ من جينات الكروموسوم X الفعال. أما الكروموسوم Y، فقد بينت الأبحاث التي نشرت أن عملية العبور وتبادل الجينات والتي تحدث عادة بين الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام المنصف للخلية الجنسية تكاد تكون معدومة بين الكروموسومين X و Y إلا في مناطق محددة جداً في الأطراف.

الذي ينتج عن جين طفرة متنح محمول على الكروموسوم الجنسي X، والذي يصيب واحداً من كل ٤٠٠٠ ذكر، وغالباً ما يموت المصابون قبل سن العشرين بمرض ذات الرئة، بسبب ضعف عضلاتهم التنفسية تدريجياً، وذلك لأن الجين الطفرة لا يتمكن من إنتاج بروتين يسمى ديستروفين (dystrophin)، ونقص هذا البروتين يسبب عدم قدرة الليفة العضلية على نقل السوائل العصبية إلى مخازن أيونات الكالسيوم داخل الليفة. مما يسبب صعوبة عمليتي الوقوف والجلوس، ويصبح المريض مقعداً في سن الثانية عشرة.

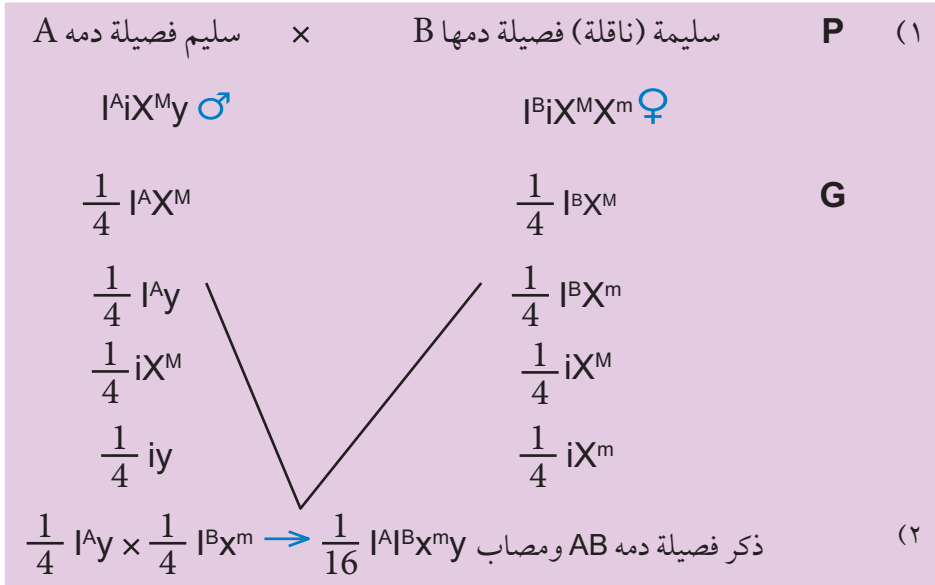
مثال:

رجل سليم من مرض عسر النمو العضلي (M) وفصيلة دمه A، تزوج من فتاة سليمة من المرض وفصيلة دمها B. انجبا طفلاً مصاباً بالمرض وفصيلة دمه O.

(١) اكتب الطرز الجينية للرجل والزوجة والغاميتات.

(٢) ما احتمال انجاب ذكر فصيلة دمه AB ومصاب بالمرض؟

- أ- بما أن كلا الزوجين سليم، وأنجبا طفلاً مصاباً، فإن المرأة تكون حاملة للمرض وتنقله إلى ابنتها.
- ب- بما أن الزوجين أنجبا طفلاً فصيلة دمه O، فإن كلا الزوجين يحمل الصفة بصورة غير نقية وعليه:



الصفات المتأثرة بالجنس Sex - Influenced Traits

٩ - ٢

بعض الصفات تتأثر جيناتها بالهرمونات الجنسية، وتختلف ترجمة الجينات (expression) بناءً على هذه الهرمونات، فتكون سائدة في جنس ومنتحية في الجنس الآخر، والجينات في هذه الحالة تكون محمولة على الكروموسومات الجسمية وليس الجنسية، ومن الأمثلة عليها:

■ صفة الصلع في الإنسان

يعتقد أن الهرمونات الجنسية الذكرية تظهر هذه الصفة عند الذكور بينما تمنع الهرمونات الجنسية الأنثوية ظهور الصفة عند الإناث.

ومن الصعوبة تحديد معنى الصلع نفسه، فهذه الصفة تتراوح بين صلع طفيف، إلى صلع يشمل الرأس بأكملها، وتظهر هذه الصفة بشكل واضح عند الرجال إذ يبدأ تساقط الشعر تدريجياً مع سن البلوغ، أما الإناث فيقل الشعر تدريجياً في رأسها لدرجة يظهر معها جلد الرأس دون أن تظهر منطقة كاملة في الرأس عارية تماماً من الشعر، ويمكن تمثيل حالة ظهور الشعر الخفيف في مقدمة الرأس بالجدول الآتي الذي يظهر الطرز الجينية والشكلية للذكر والأنثى:



الطرز الجينية	♂	♀
BB	أصلع	صلعاء
Bb	أصلع	شعر طبيعي
bb	شعر طبيعي	شعر طبيعي

نلاحظ من الجدول أن الجين B يكون سائداً عند الذكور، ومنتحياً عند الإناث؛ أي إن الاختلاف بين الجنسين يكون في الطراز الجيني غير متمائل الجينات (Bb).

رجل أصلع كانت أمه ذات شعر طبيعي (نقية الصفة)، تزوج من فتاة ذات شعر طبيعي كانت والدتها تظهر صفة الصلع.

١- اكتب الطراز الجيني للرجل والزوجة.

٢- اكتب الطرز الجينية والشكلية الأفراد الجيل الأول.

أ- بما أن الرجل أصلع وأمّه ذات شعر طبيعي فإن الطراز الجيني له يكون Bb.

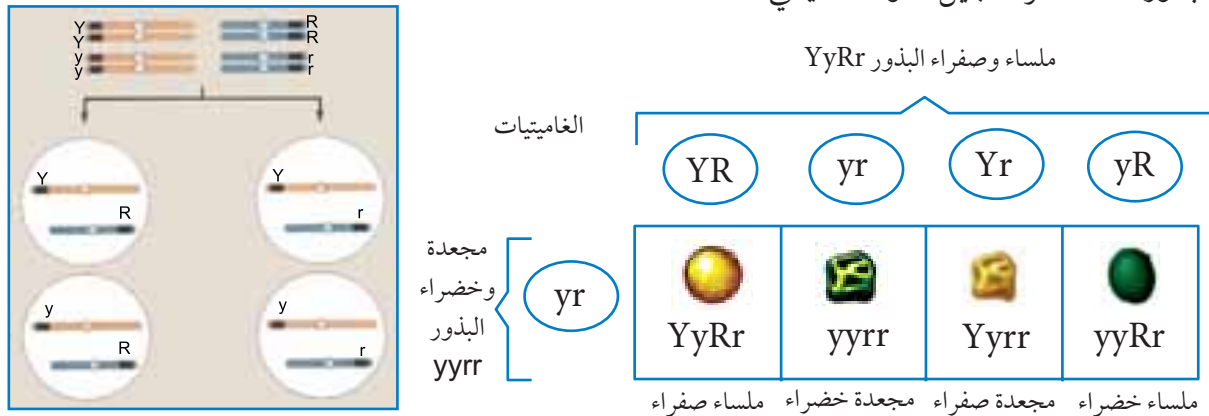
ب- بما أن الزوجة ذات شعر طبيعي ووالدتها تبدي ظاهرة الصلع فإن طرازها الجيني Bb.

♂ أصلع	♀ شعر طبيعي		
Bb	Bb	×	P
B, b	B, b	×	G
BB,	Bb,	Bb,	bb
ذكر أصلع	أنثى صلعاء	أنثى ذات شعر طبيعي	ذكر ذو شعر طبيعي

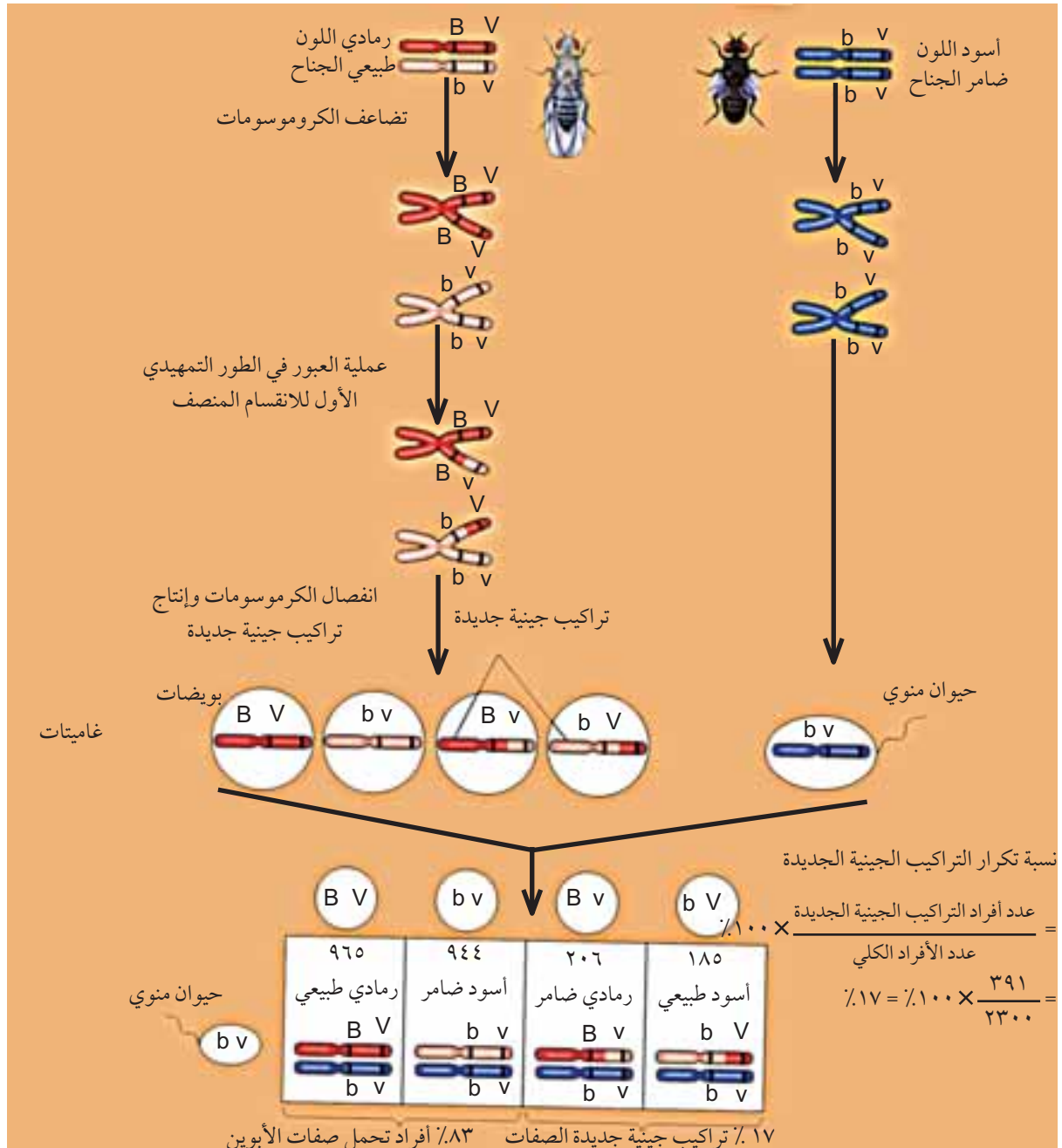
ارتباط الجينات والعبور Gene Linkage and Crossing Over

١٠ - ٢

أجرى مندل تلقيحاً بين نبتة بازليلاء ملساء وصفراء البذور غير متماثلة الجينات وأخرى مجمدة وخضراء البذور، فكان أفراد الجيل الأول كما يأتي:



تلاحظ أن النسبة بين أفراد الجيل الناتج ١ : ١ : ١ : ١ ، وذلك بسبب التوزيع المستقل ، انظر الشكل (٤) قام العالم مورغان بتجربة مماثلة على ذبابة الخل ، حيث أجرى تزاوجاً بين أنثى رمادية اللون B طبيعية الجناح V غير متماثلة الجينات ، وذكر أسود اللون b ضامر الجناح v ، وعند إعادة التجربة عدة مرات حصل على أنسال بلغ عددها ٢٣٠٠ ذبابة ، وكانت الطرز الجينية ، والنسب المئوية لأفراد الجيل الأول كما يأتي . انظر الشكل (٥):



الشكل (٥): العبور وتكوين تراكيب جينية جديدة.

فما تفسير ذلك؟ ولماذا لم تظهر النسبة 1 : 1 : 1 : 1؟

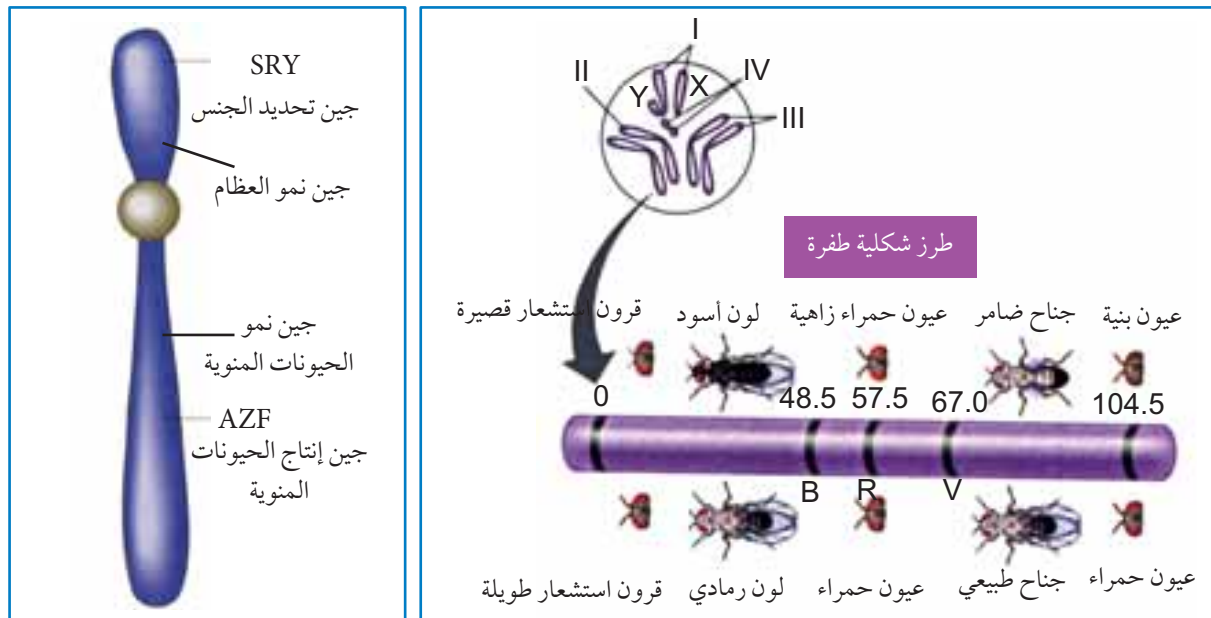
تحتوي الخلية الجسمية لذبابة الخل على ٨ كروموسومات، أما عدد الجينات فيبلغ حوالي ١٣٦٠٠ جين، من هنا نستنتج أن كل كروموسوم يحمل عدداً كبيراً من الجينات، وتسمى الجينات المحمولة على كروموسوم واحد بالجينات المرتبطة (linked genes)، وتورث هذه الجينات كوحدة واحدة باعتبارها جزءاً من كروموسوم واحد. استنتج مورغان مما سبق أن جينات صفتي اللون وطول الجناح في المثال السابق محمولة على كروموسوم واحد ولذلك لم تخضع في وراثتها لقانون التوزيع المستقل.

أما سبب ظهور تراكيب جينية جديدة (Recombinations) فيعود إلى حدوث عملية العبور التي تتم في الطور التمهيدي الأول من الانقسام المنصف (والذي درسته سابقاً).

١١ - ٢ خريطة الجينات Genetic Map

استفاد أحد تلاميذ مورغان ويدعى ستيرتفنت (Sturtevant) من ارتباط الجينات وظهور التراكيب الجينية الجديدة الناتجة عن عملية العبور في بناء خريطة جينات، والتي تمثل ترتيباً خطياً لمواقع الجينات على طول الكروموسوم.

يتم بناء خريطة الجينات اعتماداً على نسبة تكرار حدوث التراكيب الجينية الجديدة (Recombination Frequences) التي تعتمد على المسافة بين الجينات ونسب انفصال الجينات المرتبطة المعتمدة على حدوث عملية العبور، حيث تزداد هذه النسبة بازدياد المسافة بين الجينات، وتقل النسبة بين الجينات المتقاربة. يمثل الشكل (٦) جزءاً من خريطة جينات الكروموسوم (٢) في ذبابة الخل.



الشكل (٧): جزء من خريطة جينات Y كروموسوم لدى الإنسان

ولتوضيح آلية عمل خريطة الجينات في كروموسوم رقم (٢) سيتم التركيز على ثلاثة جينات، وهي: جين لون الجسم (B)، و جين لون العيون (R)، و جين شكل الجناح (V)، فقد وجد أن نسبة تكرار حدوث عملية العبور بين الجين B و R ٩١٪، (وهذا يعني أن نسبة الارتباط بين هذين الجينين ٩١٪، حيث تحسب نسبة الارتباط كما يأتي:

(نسبة الارتباط = ١٠٠٪ - نسبة تكرار عملية العبور)، وتكون نسبة تكرار حدوث عملية العبور بين R و V ٩, ٥٪، وبين B و V ١٧٪، وبنفس الطريقة يتم تعيين المسافة بين الجينات المختلفة، ولحساب المسافة بين الجينات تستخدم وحدة خاصة (وحدة خريطة واحدة (1 map unit))، ويعد الجينان اللذان يفصلان بعملية العبور بنسبة ١٪ أنهما يتعدان عن بعضهما بوحدة خريطة واحدة أو سنتيمورغان (Centimorgan) تقديراً للعالم مورغان. فمثلاً النسبة ٩٪ السابقة تعني أن المسافة بين الجينين B و R = ٩ وحدات خريطة جينات. والمسافة بين R و V (٥, ٩) وحدة، وبين B و V (١٧) وحدة.

سؤال

◆ يمثل الرسم جزءاً من خريطة جينات لأحد الكروموسومات

٤ وحدات خريطة الجينات

أ- ما نسبة تكرار عملية العبور بين الأزواج الآتية من الجينات:

١- A و D ؟ ٢- B و E ؟

ب- ما نسبة الارتباط بين الأزواج الآتية من الجينات:

١- A و C ؟ ٢- A و E ؟

أسئلة الفصل الثاني

س١: ما المقصود بكل من الآتية:

- أ- السيادة غير التامة؟
 ب- السيادة المشتركة؟
 ج- ارتباط الجينات؟
 د- الجينات القاتلة؟

س٢: علل العبارات الآتية:

- أ- شاب وأخته لهما نفس الطراز الجيني لصفة ما ولكنهما مختلفان في الطراز الشكلي .
 ب- ظهور دجاج ذي عرف جوزي من تزاوج دجاج ذي عرف وردي ودجاج ذي عرف بازيلائي .
 ج- نسبة الإصابة بمرض عسر النمو العضلي عند الذكور أعلى من نسبتها لدى الإناث .
 د- ساق نبات البازيلاء إما طويل أو قصير بينما يتدرج الطول لدى الإنسان .

س٣: حصل تزاوج بين ذكر ذي ريش أسود اللون في الدجاج الأندلسي (Andalusian Fowl) مع أنثى ذات ريش أبيض، فكان أفراد الجيل الأول جميعهم أزرق اللون، وعندما جرى تزاوج بين أفراد الجيل الأول كان أفراد الجيل الثاني السود : الزرق : البيض .

١ : ٢ : ١

أ- اكتب الطرز الجينية للأبوين وأفراد الجيلين الأول والثاني . ب- ما نوع الوراثة؟

س٤: الدجاج قصير الأرجل يسمى زاحفاً. حصل تزاوج بين أنواع مختلفة من الدجاج فكانت نتائجها كما يأتي:

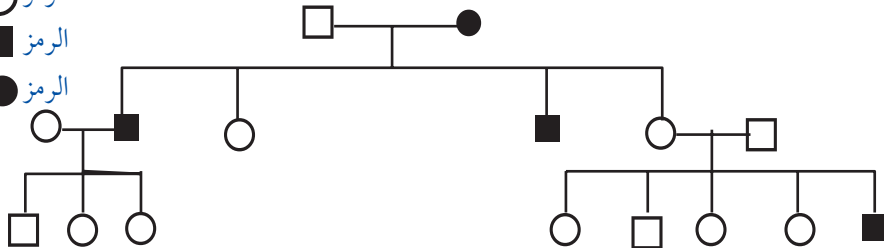
الرقم	الآباء	الأبناء
١-	عادي عادي	١٠٠٪ عادي
٢-	عادي زاحف	٨٤ زاحف : ٧٩ عادي
٣-	زاحف زاحف	٢٢١ زاحف : ١٠٩ عادي

فسر نتائج التجارب السابقة على أسس وراثية مستخدماً رموزاً مناسبة .

س٥: يبين مخطط سلالة العائلة الآتي وراثة صفة مرض عمى الألوان لعائلة ما، فإذا علمت دلالات الرموز كما يأتي:

- الرمز □ يشير إلى ذكر سليم
 الرمز ○ يشير إلى أنثى سليمة
 الرمز ■ يشير إلى ذكر مصاب
 الرمز ● يشير إلى أنثى مصابة .

اكتب الطرز الجينية المحتملة لجميع أفراد العائلة .



س٦: فتاة فصيلة دمها A سليمة من عمى الألوان R، تزوجت من شاب طرازه الشكلي غير معروف بالنسبة للصفتين، أنجبا طفلة فصيلة دمها O مصابة بالعمى اللوني، لم تنجح عملية نقل الدم من الرجل إلى الزوجة.

١- اكتب الطرز الجينية للرجل والزوجة والغاميتات .

٢- اكتب الطراز الجيني للطفلة .

٣- ما احتمال إنجاب ذكر فصيلة دمها A سليم من المرض؟

س٧: حصل تزاوج بين نبتتين كلاهما يحمل الطراز الجيني AaBb، فكانت النسبة بين أفراد الجيل الأول ٣ سائد : ١ متنح. فسر على أسس وراثية.

س٨: خلية تناسلية في خصية حيوان تحمل الطراز الجيني  دخلت في عملية انقسام منصف وكونت ٤ غاميتات، اكتب الطرز الجينية لهذه الغاميتات.

١- إذا لم يحدث عبور .

٢- إذا حدث عبور .

س٩: اللون الأصفر في أحد أنواع الفئران A، والأسود B، وينتج اللون الرمادي من اجتماع الجينين معاً، وينتج اللون الكريمي من الطراز الجيني aabb. حصل تزاوج بين ذكر أصفر وأنثى سوداء، فكان أفراد الجيل الأول كما يأتي:

(١) ٢٥٪ أصفر .

(٢) ٢٥٪ أسود .

(٣) ٢٥٪ رمادي .

(٤) ٢٥٪ كريمي .

اكتب الطرز الجينية للأبوين وأفراد الجيل الأول .

س١٠: رجل سليم من مرض عمى الألوان B، وسليم من مرض نرف الدم H تزوج من فتاة سليمة من كلا المرضين، أنجبا طفلين ذكرين، الأول سليم من عمى الألوان ومصاب بنرف الدم، والثاني مصاب بعمى الألوان وسليم من نرف الدم، وعلى فرض عدم حدوث عملية العبور

أ- اكتب الطرز الجينية للرجل والزوجة والغاميتات .

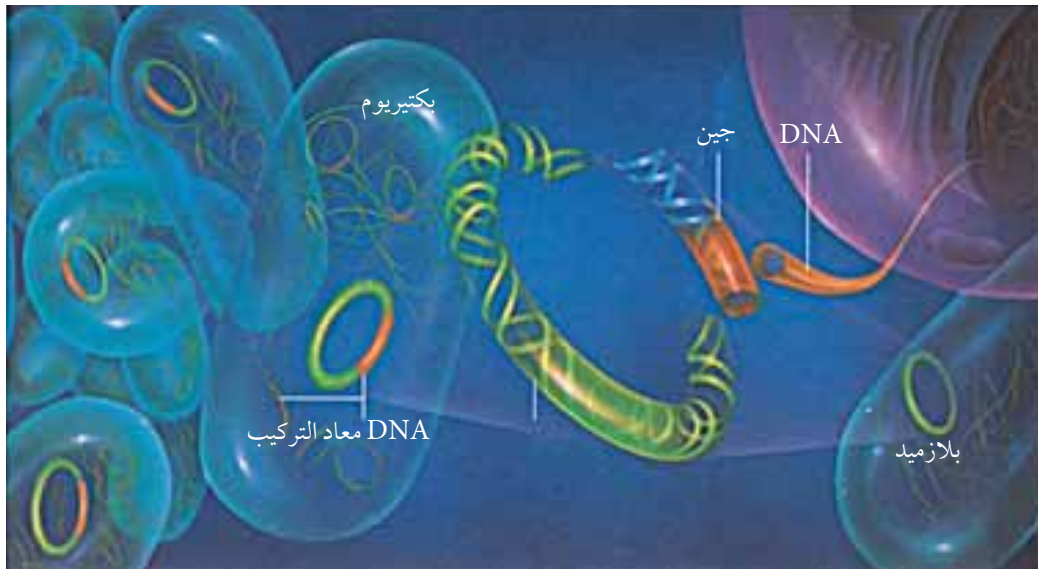
ب- اكتب الطرز الجينية والشكلية للأبناء .

ج- ما نوع الوراثة؟

شهد تاريخ العلم ثورات عدة، لعل من أهمها في وقتنا الحاضر ثورة الجينات، لقد أحدثت هذه الثورة تغييرات هائلة في كافة مجالات حياة الإنسان، وأصبحت تتردد مفاهيم واصطلاحات جديدة بين العلماء والمهتمين، كمفهوم الجينوم البشري وأثره على الإنسانية في حاضرها ومستقبلها، خاصة بعد الانتهاء من فك الشيفرة الوراثية للإنسان والعديد من الكائنات، وعلم هندسة الجينات، وتطبيقاته، وأثره في زيادة الإنتاج النباتي والحيواني، وفي إنتاج العديد من الهرمونات والبروتينات، وأثره في فحص وعلاج الأمراض الوراثية الناجمة عن الطفرات الجينية والتي تعد بالمتات، فما المقصود بالجينوم البشري؟ وما أهدافه وأهميته؟ وما المقصود بهندسة الجينات؟ وما أهم تطبيقاتها في المجالات الزراعية والصحية؟ وما الطفرات الكروموسومية وأنواعها؟ وما أهم الأمراض الوراثية الناجمة عن الطفرات؟

هذه الأسئلة، وأخرى غيرها ستتمكن من الإجابة عنها بعد دراستك هذا الفصل، وستكون قادراً على أن:

- تتعرف الجينوم البشري وأهدافه.
- تقارن بين الجينوم البشري وغيره من الكائنات.
- توضح أهمية الجينوم البشري في المجالات المختلفة.
- تعرف هندسة الجينات.
- تقارن بين آليات هندسة الجينات المختلفة.
- تذكر بعض تطبيقات هندسة الجينات على النبات والحيوان والإنسان.
- تصنف أنواع الطفرات الكروموسومية.
- تتعرف بعض الأمراض الناجمة عن الطفرات الكروموسومية والجينية.
- تقدر جهود العلماء في الكشف عن أسرار الجينات والأبحاث التطبيقية المتعلقة بهندسة الجينات.



مصطلح جينوم (Genome) جديد في علم الوراثة، ويجمع بين مقطعين هما: (gen) وهي الأحرف

الثلاثة الأولى لمفهوم جين (gene)، و (ome) وهي الأحرف الثلاثة الأخيرة لمفهوم كروموسوم (Chromosome)، والجينوم (الحقيقية الوراثة) يتضمن جميع الجينات الموجودة في ٢٣ زوجاً من الكروموسومات. انظر الشكل (١).



الشكل (١): جزء من الجينوم

بدأ مشروع الجينوم البشري عام ١٩٩٠م باشتراك علماء من ١٨ دولة ضمن مؤسسة (Hugo)، وهي اختصار لـ Human Genome Organization، وقد خطط للمشروع أن ينتهي عام ٢٠٠٥م، وبفضل الدعم المادي، والتقنيات الحديثة، فقد تم الانتهاء من المشروع في تشرين الأول عام ٢٠٠٤م بنسبة ٩٩٪.

هدف المشروع

يهدف مشروع الجينوم البشري إلى:

أ تحديد التابع الكامل لجميع القواعد النيتروجينية في خلية الإنسان، والبالغ عددها حوالي ثلاثة بلايين زوجاً.

ب تحديد جميع الجينات البشرية في الخلية، والتي قدر عددها آنذاك بـ (٨٠ - ١٠٠) ألف جين، ومع استمرار البحث تبين أن هناك حوالي (٢٠ - ٢٥) ألف جين، بالإضافة إلى جينات لم يتم التعرف على وظيفتها حتى وقتنا الحاضر (Pseudogenes). وجينات افتراضية (Putative genes)، ويجري البحث لتعرف وظيفتها في الخلايا المختلفة.

ج تحديد دور الجينات في صحة الفرد وأمراضه.

وقد أظهر المشروع أن الناس متشابهون بدرجة ٩٩,٩٪ في تسلسل النيوكليوتيدات في الحمض النووي DNA، وأن ١,٠٪ المختلف هو الذي يفسر كل الاختلافات لدى البشر، مثل لون العيون، ولون الجلد، والطول، وغيرها من الصفات.

والجدول الآتي والذي نشرته مؤسسة (Hugo) عام ٢٠٠٦م يبين الكروموسومات المختلفة في خلية الإنسان ويحدد جينات كل كروموسوم والتي تم التعرف عليها حتى هذا التاريخ:

هل تعلم؟

- أن الجينوم البشري يشكل رسالة من حوالي ٣ بلايين زوج من القواعد النيتروجينية، وإذا تم كتابتها فإنها ستلميء مكتبة بمئتي كتاب كل منها بسماكة دليل هاتف مكون من ١٠٠٠ صفحة، وإذا استطعت قراءة ١٠ أزواج من النيوكليوتيدات في الثانية وبشكل متواصل مدة ٢٤ ساعة يومياً، فإن قراءة الجينوم سيستغرق تسع سنوات ونصف.

خريطة الجينات البشرية

جينات افتراضية	جينات غير محددة الوظيفة	عدد الجينات	رقم الكرموسوم
	١١٨	١٨٧١	١
	١٤٣	١١١٣	٢
	٧٤	٩٦٤	٣
	٤٠	٦١٣	٤
	٤٥	٧٨٢	٥
١	٢٠٥	١٢١٦	٦
٢	٩٢	٩٩٥	٧
	٨٠	٥٨٩	٨
	٥٩	٨٠٢	٩
١	٦٨	٨٧٢	١٠
٣	٢٧٢	١١٦٢	١١
١	٥١	٨٩٢	١٢
	٣٢	٢٩٠	١٣
	٣٠٠	١٠١٣	١٤
	٤٨	٥٠٩	١٥
	٥١	٦٥٦	١٦
	٥٤	١٠٣٤	١٧
	٣٢	٣٠٢	١٨
	٦٧	١١٢٨	١٩
	٨٤	٥٩٩	٢٠
	٩٠	٣٨٦	٢١
	٩٠	٥٠١	٢٢
	٧٠	١٠٢٠	X
	١١٠	١٢٢	Y

* الجدول للاطلاع فقط .

والشكل (٢) الآتي يبين عدد الجينات في كروموسومات كائنات مختلفة مقارنة بالإنسان كما نشرتها مجلة
 نيتشر البريطانية (Journal Nature)،



الشكل (٢): عدد الجينات في الكائنات المختلفة.

■ أهمية المشروع

إن كشف أسرار الجينوم فتح أفقاً جديدة أمام العلماء لفهم أنشطة الكائنات الحية بمنظور أعمق، والمقارنة بينها، والتعامل مع الأمراض من حيث التشخيص، والمعالجة بطرق مختلفة. تكمن أهمية مشروع الجينوم في مجالات متعددة نذكر منها:

١ المجال الطبي:

- أ فتح الآفاق أمام العاملين في الحقل الطبي لتوفير وسائل تمكن من التعامل مع الأمراض البشرية، مثل مرض السرطان، وأمراض الشيخوخة.
- ب إمكانية معرفة بعض الأمراض الوراثية مبكراً في المراحل الحياتية الأولى، عن طريق معرفة البطاقة الشخصية لجينات كل شخص، وبالتالي رفع إمكانية العلاج.

- ج استحداث أسلوب المعالجة بالجينات Gene therapy، وذلك بإدخال جين طبيعي إلى جسم المريض الذي يحمل خللاً وراثياً، مثل مرض التليف الكيسي Cystic Fibrosis.
- د تطوير وتصميم أدوية تستهدف أمراضاً وراثية بعينها.

٢

المجال الاجتماعي والأخلاقي: من النواحي الإيجابية في هذا المجال أنه أصبح بالإمكان اكتشاف الأفراد الحاملين للأمراض الوراثية في المجتمع، وبالتالي توجيههم إلى الزواج من أفراد لا يحملون المرض الوراثي مما يساعد على إنجاب نسل سليم معافى من كثير من الأمراض.

هل تعلم؟

- أن مرض التليف الكيسي ينتج عن زوج من الجينات المتنحية الطفرة، مما يزيد من كثافة الإفراز المخاطي في القناة الهضمية، فيعيق عملية الهضم، وفي الرئتين؛ مما يصعب عملية التنفس، والعلاج الحديث لهذا المرض يرفع عمر المريض من ١٧ - ٢٠ سنة.

برزت تساؤلات عدة على المستوى الاجتماعي والأخلاقي حول اكتشاف الخريطة الجينية منها:

أ- ما حق الحكومات في إجراء الاختبارات الوراثية على الأفراد؟

ب- هل يحق للطبيب أن ينقل معلومات وراثية عن شخص إلى بقية أفراد العائلة؟

ج- ما الذي سيمنع العلماء من التلاعب بالجينات الوراثية للإنسان والمخلوقات الأخرى؟ وما أثر ذلك في المجتمع على المدى البعيد؟

- ناقش هذه التساؤلات مع زملائك، وما رأيك في كل تساؤل؟

هندسة الجينات - وتطبيقاتها Genetic Engineering and Applications

٢ - ٣

تُعدّ هندسة الجينات أحد فروع علم الوراثة الحديثة والمتقدمة.

تعرف هندسة الجينات على أنها "مجموعة التقانات الحيوية، والتي يمكن بواسطتها إنتاج تراكيب جينية جديدة، من جينات تم عزلها، والتعرف عليها، وإدخالها في خلايا كائنات مختلفة، من أجل دراستها، أو تحفيزها لإنتاج مواد ذات فائدة للإنسان من النواحي الصحية، والغذائية والبيئية".

تستخدم في مجال هندسة الجينات آليات وتقانات مختلفة، تم من خلالها إنتاج أفراد حيوانية ونباتية تحمل صفات غير موجودة فيها أصلاً ومن هذه الآليات:

١- **تكنولوجيا DNA معاد التركيب Recombinant - DNA**: يوضح الشكل (٣) الآلية المستخدمة

لذلك:



يوضح الشكل الخطوات الآتية:

أ- يستخلص البلازميد من البكتيريوم، ويضاف إليه الجين المرغوب وإدخاله وتكثيره باستخدام تقنية إنتاج DNA معاد التركيب.
ب- عند إدخال البلازميد إلى الخلية النباتية فإنه يندمج مع DNA أحد الكروموسومات.
ج- عندما تنقسم الخلية النباتية، فإن كل خلية ناتجة عن الانقسام تحصل على نسخة من الجين المضاف عن طريق تضاعف DNA، وبالتالي تصبح خلايا النباتات مزودة بهذا الجين والذي يضيفي الصفة المسؤول عنها هذا الجين.

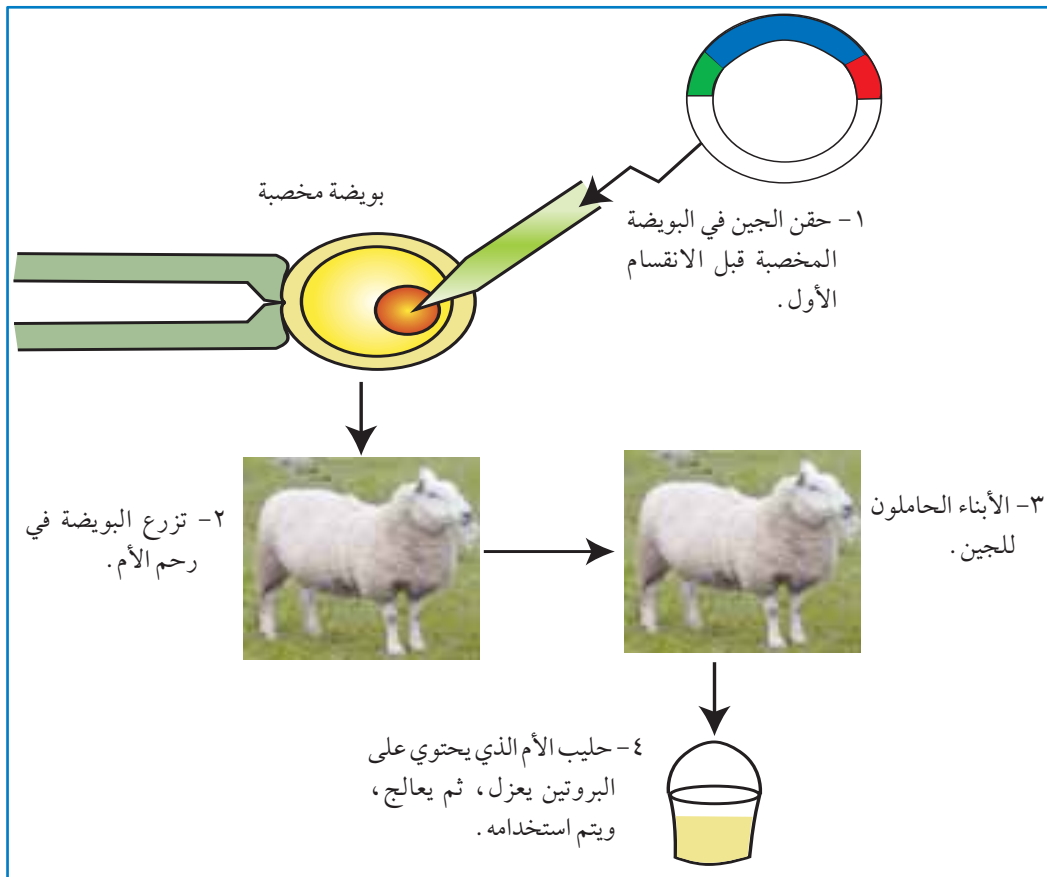
الشكل (٣): تكنولوجيا DNA معاد التركيب



باستخدام الآلية السابقة، كيف نحصل على نبتة لها القدرة على مقاومة فيروس معين؟

٢ **تكنولوجيا إنتاج حيوانات مهندسة جينياً (Transgenic):** تستخدم لإنتاج أنواع مختلفة من البروتينات البشرية في حليب بعض الحيوانات كالماشية، مثل إنتاج بعض الهرمونات، أو العامل المخثر للدم، وذلك على النحو الآتي:

- أ) تؤخذ بويضة من أنثى الحيوان (الماشية مثلاً) ويتم إخصابها خارجياً.
- ب) يؤخذ الجين المرغوب تكثيره من خلية إنسان، مثل جين هرمون النمو، ويتم تعديل تركيبه، بربطه بمحفز (Promoter) لجين يعمل في خلايا الغدد اللبنية، ويحقن الجين في نواة البويضة المخصبة قبل انقسامها الأول، ليصبح جزءاً من جينوم البويضة.
- ج) تزرع البويضة المخصبة جراحياً في رحم أنثى مهيأة للحمل، وإذا نجحت العملية يتم ولادة حيوان له القدرة على إنتاج هرمون النمو في حليبه طوال حياته.
- د) يعزل البروتين، ويتم معالجته وتنقيته واستخدامه. انظر الشكل (٤).



الشكل (٤): تقانة إنتاج حيوانات مهندسة جينياً.

٣ | تكنولوجيا تعطيل الجينات (Knockout Technology):

لمعرفة وظائف جديدة لجينات معروفة، أو التعرف على وظيفة بعض الجينات والتي مازالت وظيفتها غير معروفة (Putative genes)، وذلك عن طريق تعطيل الجين في البويضة المخصبة قبل انقسامها ثم زراعتها في الرحم ومن ثم تتبع أثر إتلاف الجين عبر مراحل الحياة المختلفة للكائن.

هل تعلم؟

- ان فرنسا أعلنت عام ٢٠٠١م عن إنتاج أول شجرة مطاط مهندسة جينياً، تنتج بروتينات بشرية لأغراض علاجية، ومن المتوقع أن تعمل الشجرة كمفاعل حيوي (Bioreactor) رخيص الثمن لإنتاج الدواء، والكيموإبات الصناعية، وتنتج الشجرة بروتين المصل البشري الذي يعطي للمريض في غرفة العناية المركزة كغذاء، بالإضافة إلى إنتاج الأجسام المضادة داخل العصارة المستخرجة من الشجرة.



تطبيقات على هندسة الجينات

هناك تطبيقات عملية تشمل مجالات متعددة لهندسة الجينات، تتعلق بصحة الإنسان، وغذائه، وفي الزراعة، وتحسين ظروف البيئة، ومن هذه التطبيقات:

١ | تم إنتاج كميات كبيرة من بروتينات مهمة وضرورية لصحة الإنسان، مثل: إنتاج الانترفيرون، والعامل البروتيني المخثر للدم، بالإضافة إلى إنتاج هرمونات، مثل، هرموني الإنسولين، والنمو.

٢ | تم إنتاج بروتين غلاف فيروس التهاب الكبد الفيروسي، بواسطة وضع الجين الذي يكوّن بروتين الغلاف في بلازميد خاص بالخميرة، والذي يعطى كلقاح لتكوين المناعة ضد المرض.

٣ | تم إنتاج أرز ذهبي اللون، معدل جينياً، انظر الشكل (٥)

ينتج مادة الكاروتين الضرورية لإنتاج فيتامين أ في الجسم، ونقص هذا الفيتامين يسبب مرض العشى الليلي عند حوالي ٧٠٪ من أطفال جنوب شرق آسيا، والتي تعتمد على الأرز كغذاء رئيس، لذا يتوقع حل هذه المشكلة.

٤ | تم في اليابان إنتاج أرز معدل جينياً يحتوي على عنصر الحديد بكميات تفوق ثلاث مرات ما هو عليه في الأرز العادي.

٥ | تم إنتاج أصناف نباتية تقاوم الصقيع،

مثل أحد أصناف البندورة الذي يقاوم الصقيع، باستخدام جينات من أحد أنواع السمك القطبي.



الشكل (٥): أرز معدل جينياً.

هل تعلم؟

• أن دول العالم الصناعية الكبرى بدأت بمراقبة التكنولوجيا الجديدة لتعديل الجينات في المحاولات للحد من النشاطات غير المرغوب فيها، ويذكر بهذا الخصوص مرض جنون البقر الوبائي، والذي بسببه اتخذت بعض الجمعيات الطبية قراراً رسمياً بتعليق نشاط إنتاج محاصيل وتطوير أغذية معدلة جينياً وبشكل تجاري لحين إجراء أبحاث ودراسات مكثفة عليها، وعلى أثرها على الصحة والبيئة.

٦ تم إنتاج نباتات تقاوم الملوحة الشديدة، وبذلك سيكون بالإمكان مستقبلاً الزراعة باستخدام المياه المالحة، حيث يقف شح الماء العذب حائلاً دون زيادة الإنتاج الزراعي في كثير من بلدان العالم.

٧ تم إنتاج هرمونات تزيد من إنتاج الحليب، واللحوم لدى الأبقار، وإنتاج سلالات من الحيوانات المقاومة للإصابة بالفيروسات.

مخاطر المنتجات المعدلة وراثياً

على الرغم من الفوائد الجمّة لهندسة الجينات، إلا أن الدراسات قصيرة المدى بينت وجود نتائج سلبية محتملة على الإنسان والنبات نذكر منها:



الشكل (٦): أنواع من الذرة المعدلة جينياً.

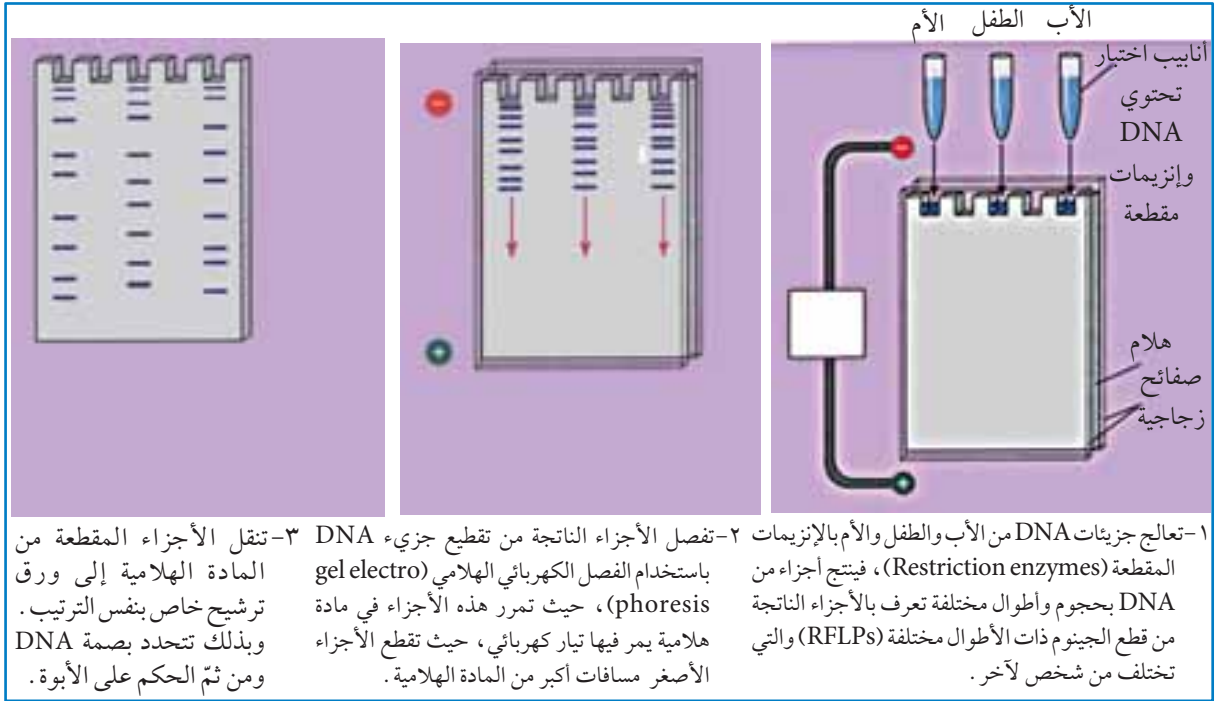
١ تدوم بعض الأغذية المعدلة جينياً عدة أشهر دون أن يظهر عليها العطب أو الفساد، لذا فإن تناولها بعد عدة أسابيع أو أشهر من إنتاجها سيلحق الضرر بالإنسان.

٢ بينت الأبحاث أن جذور أحد أنواع الذرة المعدلة جينياً تطلق مواد سامة لا تتحلل، وتتجمع بالتربة، ولا نستطيع التخمين بمدى تأثير تراكم هذه السموم في التربة مستقبلاً. انظر الشكل (٦).

٣ تم إنتاج بطاطا معدلة جينياً، وعند إطعامها إلى الفئران أحدثت نمواً غير طبيعي وأضراراً في أعضاء رئيسية، مثل المعدة والكلية - ماذا تستنتج؟

بصمة DNA - DNA Fingerprinting

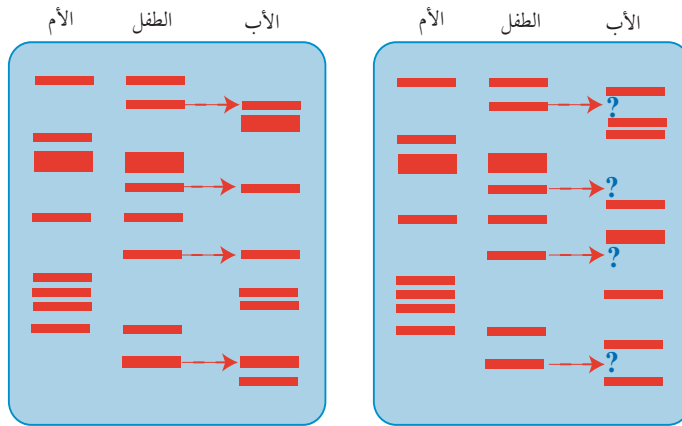
اختلفت عائلتان في مستشفى ولادة على أبوة طفلين كلاهما فصلية دمه O، فإذا علمت أن فصيلة دم الأبوين في العائلة الأولى O و A، والعائلة الثانية O و B، فهل تستطيع أن تحدد عائلة كل طفل؟ إن فصائل الدم لا تعطي دليلاً أكيداً على الأبوة، كما أنها قد تنفي افتراضاً معيناً ولا تثبته. وفي الثمانينيات من القرن الماضي، تمكن العلماء من استخدام المادة الوراثية في مجال تعرف الأشخاص، وتحديد هويتهم، في حالات إثبات الأبوة، وحالات الجرائم، والكوارث عن طريق تكنولوجيا تسمى بصمة DNA (DNA Finger printing) والمبدأ المعتمد هو أن المادة الوراثية لدى الفرد تتكرر عدة مرات، وتعيد نفسها في مواقع محددة في جينوم الإنسان، وهي مميزة لكل فرد، ولا يمكن أن تتشابه بين اثنين، وأن احتمال التشابه بين اثنين هو ١/ ترليون. يمكن الحصول على مادة DNA من خلايا الدم البيضاء، أو الحيوانات المنوية، أو الجلد، أو جذور الشعر، أو اللعاب، أو عظام الجثث، ولإثبات أو نفي أبوة طفل تستخدم التقانة الآتية، التي يوضحها الشكل (٧):



الشكل (v): بصمة DNA - تجرى المقارنة بين أجزاء DNA للطفل والأبوين الافتراضيين باستخدام قطع DNA ذات سلسلة واحدة تحتوي نظائر مشعة للاستدلال عليها.

سؤال

أي الشكلين الآتين يعطي دليلاً كافياً للأبوة؟



الاختلالات الوراثية عند الإنسان Human Genetics Disorders

3 - 3

تحدث الطفرات على مستوى الجينات أو الكروموسومات، وتحدث الطفرات الكروموسومية أثناء عملية الانقسام المنصف، أو بسبب مسببات الطفرات من إشعاعات ومواد كيميائية. تشمل الطفرات الكروموسومية تغيرات في تركيب الكروموسوم، أو عدد الكروموسوم، وينجم عن ذلك اختلالات وراثية لدى الإنسان. وستتعرف في هذا الفصل أنواع الطفرات الكروموسومية وبعض الاختلالات الوراثية الناجمة عنها وعن الطفرات الجينية:

الطفرات الكروموسومية : وهي على نوعين:

١ تغيرات في تركيب الكروموسوم، هناك عدة أنواع. انظر الشكل (٨):

أ الفقد deletion: يفقد جزء من الكروموسوم بما يحمله من جينات.

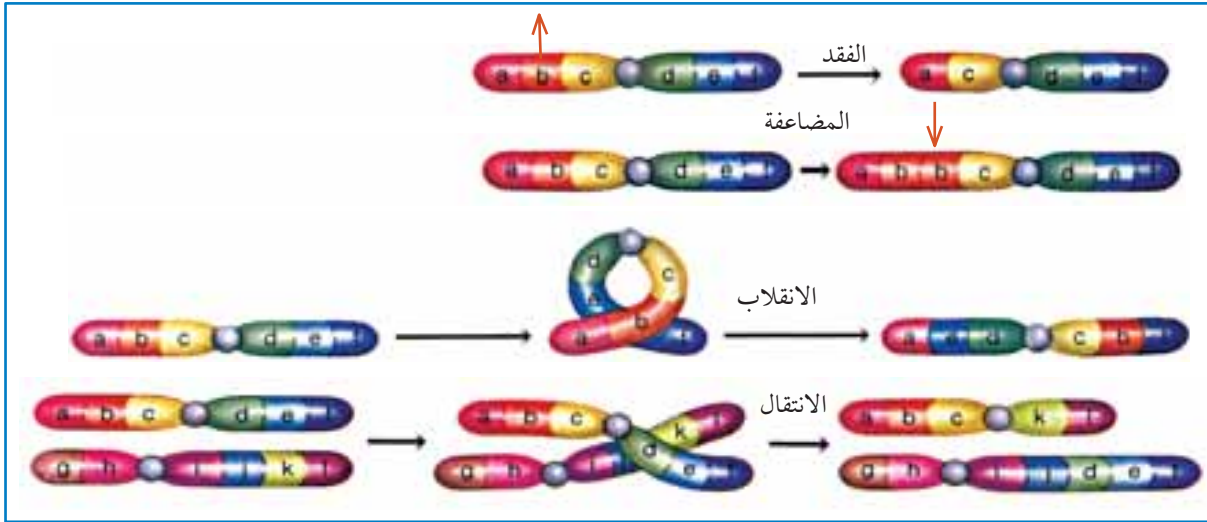
هل تعلم؟

● أن متلازمة مواء القط (Cri du chat) اختلال وراثي ناجم عن طفرة فقد في كروموسوم رقم ٥ لدى الإنسان، ومن أعراضه اختلال عقلي، واضطرابات في القلب والجهاز الهضمي، ونمو غير طبيعي في منطقتي البلعوم والحنجرة يتسبب في صراخ الطفل بطريقة تشبه مواء القط، ومن هنا جاء اسم المتلازمة.

ب المضاعفة duplication: يتكرر جزء من الكروموسوم أكثر من مرة، وقد يحدث ذلك أثناء عملية العبور في الطور التمهيدي للانقسام المنصف.

ج الانقلاب Inversion: تنفصل قطعة من الكروموسوم وتدور ١٨٠°، ثم تتصل مع جزئي الكروموسوم؛ مما يؤثر في الترتيب الخطي للجينات.

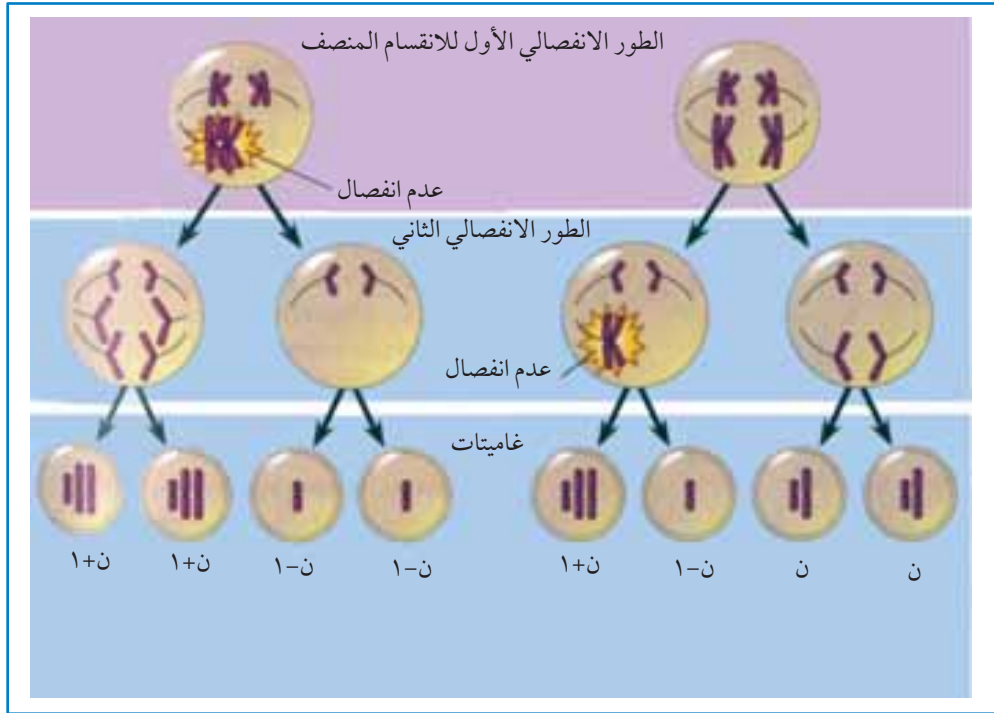
د الانتقال Translocation: يتم تبادل قطعتين مختلفتين بين كروموسومين غير متماثلين، مثل سرطان الدم لو كيميا (Leukemia).



الشكل (٨): طفرات في تركيب الكروموسومات.

٢ تغيرات في عدد الكروموسومات: هناك نوعان من هذه الطفرات، هما:

أ عدم الانفصال Non disjunction: قد يحدث عدم الانفصال لزوج أو أكثر من الكروموسومات المتماثلة (الجسمية أو الجنسية)، أثناء الطور الانفصالي في الانقسام المنصف في المرحلة الأولى للانقسام، أو قد يحدث عدم الانفصال للكروماتيدات الشقيقة في الطور الانفصالي في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، ونتيجة لذلك تتكون غاميتات تحتوي على زيادة أو نقصان في عدد الكروموسومات الجسمية أو الجنسية. انظر الشكل (٩)



الشكل (٩): طفرة عدم الانفصال في الطور الأول والطور الثاني للانقسام المنصف

ب) التعدد الكروموسومي polyploidy : تحدث هذه الحالة في خلايا بعض الكائنات الحية بإحدى طريقتين :

١) عدم انفصال لجميع الكروموسومات أثناء الانقسام المنصف ، فتتكون غاميتات تحتوي العدد الضعفي من الكروموسومات (٢ن) ، وعند اتحادها مع غاميت طبيعي يحتوي العدد الفردي من الكروموسومات (١ن) ينتج زيجوت ثلاثي للكروموسومات (٣ن) . إلا أن هذه الحالة غير مألوفة .

٢) عدم انقسام الزايجوت إلى خليتين في الطور النهائي للانقسام المتساوي فتنتج الحالة الرباعية من الكروموسومات (٤ن) ، ففي الخلايا النباتية مثلاً تنفصل الكروماتيدات الشقيقة في الانقسام المتساوي إلا أن الستيوبلازم لا ينقسم فتنتج الحالة الرباعية .

هل تعلم؟

● أن الأبحاث كشفت حالة من التعدد الكروموسومي (الحالة الرباعية للكروموسومات) لدى الجرذ الأرجنتيني ، وتنتج هذه الحالة بسبب خلل في الانقسام المتساوي أو المنصف في الخلايا التناسلية للفأر .

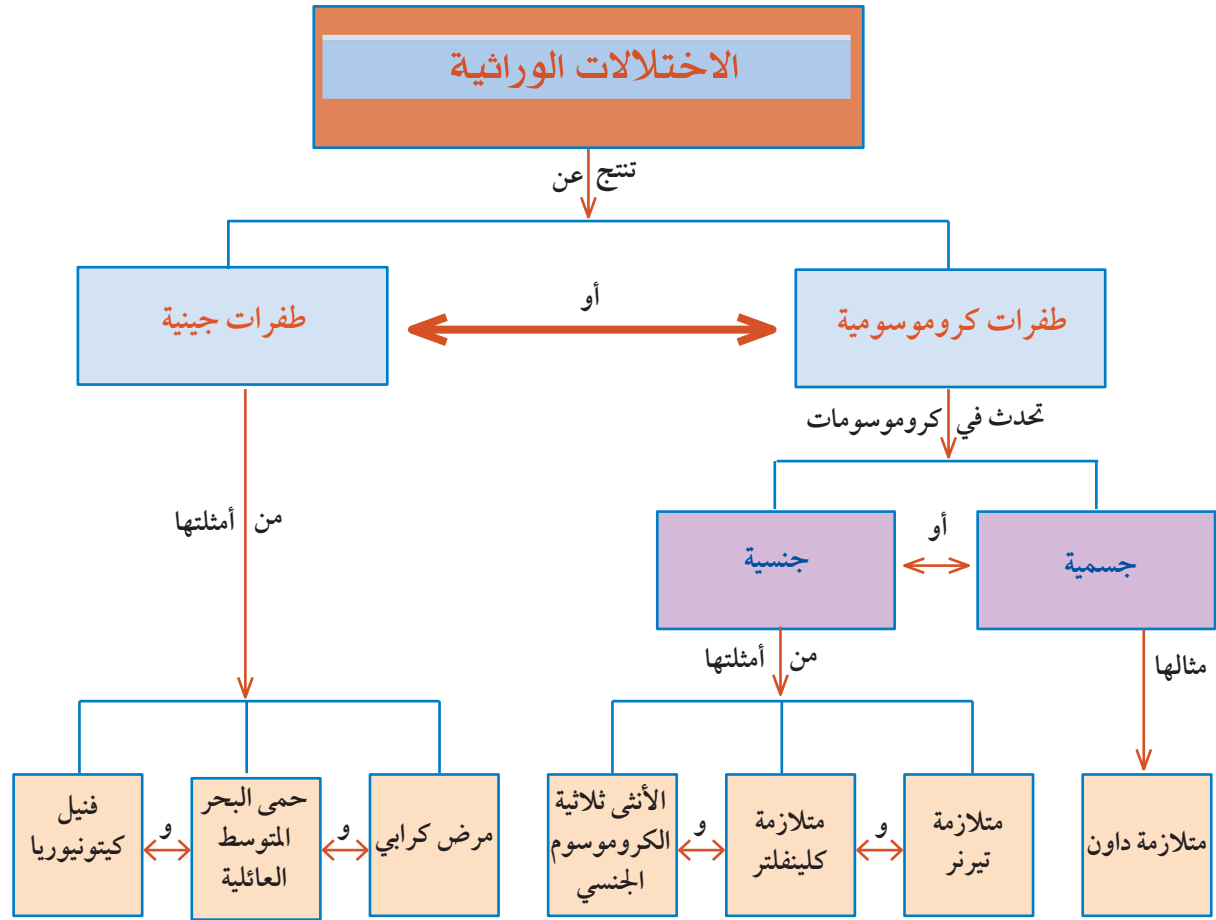


ويمكن إجراء ذلك صناعياً عن طريق رش النباتات بمادة تسمى كولشيسين تمنع انكماش الخيوط المغزلية فلا تنفصل الكروموسومات .

إن ظاهرة التعدد الكروموسومي مألوفة في النباتات أكثر من الحيوان ، وقد اكتشفت حالات في بعض الأسماك والبرمائيات وتندر في الثدييات .

■ الاختلالات الوراثية

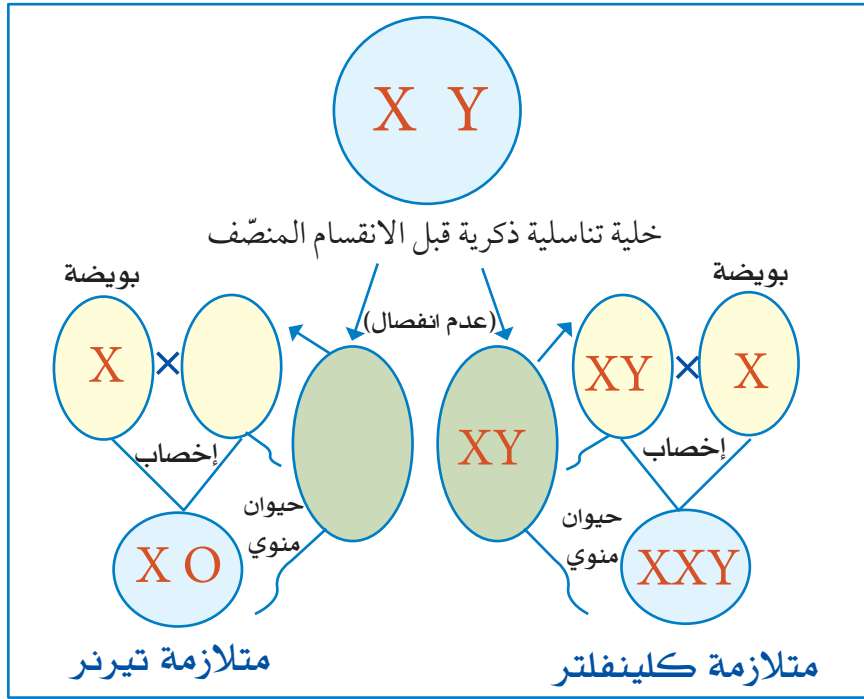
تظهر اختلالات وراثية عدة لدى الإنسان نتيجة للطفرات الجينية والكروموسومية، والخريطة المفاهيمية الآتية تبين بعض هذه الاختلالات:



يوضح الجدول الآتي الاختلالات الوراثية التي لها علاقة بالطفرات الكروموسومية:

الأعراض	عدد كروموسومات الخلية الجنسية	الطرز الكروموسومي الجنسي	الاختلال الوراثي
تخلف عقلي، قصر القامة وامتلاؤها - اذكر أعراض أخرى.	٤٧	XY أو XX	١- متلازمة داون
أنثى عقيمة، قصيرة القامة.	٤٥	XO	٢- متلازمة تيرنر
ذكر عقيم يعاني ضمور في الخصيتين.	٤٧	XXY	٣- متلازمة كلينفلتر
أنثى طبيعية.	٤٧	XXX	٤- أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي

والمخطط الآتي يوضح إحدى الآليات التي يتم من خلالها ظهور بعض الاختلالات الوراثية :



سؤال



صمم مخططاً لانقسام خلية تناسلية أنثوية، حدث فيها عدم انفصال لزوج الكروموسومات الجنسية (XX)، مبيناً حالات الإخصاب المختلفة لنواتج انقسام هذه الخلية.

قضية للبحث

ابحث عن الاختلالات الوراثية الآتية :

أ- YO

ب- XYY

■ اختلالات وراثية لها علاقة بالطفرات الجينية

هناك العديد من الاختلالات الوراثية الناجمة عن الطفرات الجينية، ومن الأمثلة عليها:

١ مرض كرابي Crabby disease

اكتشف هذا المرض عام ١٩١٦م من قبل الطبيب كنود كرابي، وهو مرض وراثي، ينتج عن زوج من الأليلات الطفرة المتنحية، تظهر أعراض المرض بعد (٤ - ٦) أشهر من الولادة، حيث يتوقف التطور الحركي للطفل، مصحوباً ببكاء شديد يستمر (١٦ ساعة متواصلة)، وارتفاع مفاجئ في درجات الحرارة، ثم تحدث تشنجات عضلية يليها فقد القدرة على الحركة الإرادية بما فيها القدرة على بلع الطعام، ويموت الأطفال في معظم الحالات قبل بلوغ العامين. ينتشر هذا المرض بنسبة عالية في بعض القرى الفلسطينية.

٢ فنيل كتيونيوريا Phenylketonuria - PKU

كيف يتم إنتاج صبغة الميلانين التي تلون الجلد؟ يتحول الحمض الأميني فنيل ألانين إلى الحمض الأميني تيروسين بوجود إنزيم هيدروكسيليز، ثم يتحول الحمض الأميني تيروسين إلى صبغة الميلانين. يتحكم زوج

من الجينات السائدة والمتواجدة على كروموسوم (١٢) بإنزيم هيدروكسيليز، ولا يتم إنتاج الإنزيم إذا اجتمع أليلان طفرة متنحيان. وفي هذه الحالة يتراكم فنيل ألانين، في الخلايا ويتحول إلى مواد سامة تتسبب بتخلف عقلي لدى المريض. يمكن استخدام حمية غذائية خاصة، حيث تكون كمية فنيل ألانين المعطاة محسوبة ومناسبة وتستخدمها الخلايا لبناء البروتين، ويطلب من المريض الإكثار من أكل الفواكة والخضار، حيث نسبة البروتين تكون قليلة، ويعطى المصاب سائلاً يحتوي جميع الحموض الأمينية عدا الفنيل ألانين، كما يُستخدم طحين خاص خالٍ من فنيل ألانين - يمكن تشخيص المرض لدى الأطفال حديثي الولادة بعد (٥ - ٦) أيام من الولادة.

٣ حمى البحر المتوسط العائلية Familial Mediterranean Fever FMF:

ينتج هذا المرض عن طفرة متنحية في أحد الجينات المسؤول عن عمل بعض الخلايا المناعية، مما يتسبب في حمى، تؤدي إلى إحداث خلل في الكثير من أعضاء الجسم وبشكل تدريجي، ينتشر هذا المرض في المجتمع الفلسطيني. وهو مرض قاتل عند الأطفال، ويمكن علاجه عند تشخيصه بسهولة بمادة كولشسين.

أسئلة الفصل

س١: يتضمن الجينوم البشري جميع الجينات الموجودة على ٢٣ زوجاً من الكروموسومات.

أ- ما أهداف مشروع الجينوم البشري؟

ب- وضح أهمية المشروع في المجال الطبي.

س٢: تُعدّ هندسة الجينات أهم تطبيقات علم الوراثة من حيث علاقتها بصحة الإنسان، وإنتاج غذائه، وطاقته

أ- ما المقصود بهندسة الجينات؟

ب- اشرح آلية إنتاج هرمون النمو باستخدام تكنولوجيا الحيوانات المهندسة جينياً.

ج- اذكر ثلاثة تطبيقات تستخدم فيها هندسة الجينات في مجال المحاصيل الزراعية.

س٣: ما أهمية بصمة DNA في المجالات الطبية والاجتماعية؟

س٤: أ- صمم خريطة مفاهيمية لأنواع الطفرات الكروموسومية.

ب- قارن بين طفرات عدم الانفصال والتعدد الكروموسومي من حيث:

١- آلية الحدوث. ٢- عدد الكروموسومات الناتجة.

س٥: تنتشر الاختلالات الوراثية في المجتمعات البشرية بنسب متفاوتة

أ- اذكر اسم الاختلال الوراثي الناجم عن كل طراز كروموسومي جنسي من الآتية:

١- XXY. ٢- XO. ٣- XXX.

ب- وضح الآليات التي يتم من خلالها تكوين الطراز الكروموسومي الجنسي XXY.

ج- ما خطورة الزواج من فتاة ثلاثية الكروموسوم الجنسي علماً بأنها لا تظهر أي اختلال وراثي؟

أسئلة الوحدة

س: ضع دائرة حول رمز الإجابة الصحيح:

- (١) تشير النسبة ١ : ٢ : ١ في أفراد الجيل الناتج إلى :
- (أ) السيادة التامة . (ب) ارتباط الجينات . (ج) السيادة غير التامة . (د) الجينات القاتلة .
- (٢) إذا كانت نسبة تكرار عملية العبور بين جينين على أحد الكروموسومات ٢٠٪ فإن نسبة الارتباط بينهما :
- (أ) ٨٠٪ (ب) ١٢٠٪ (ج) ٢٠٪ (د) ٤٠٪
- (٣) الطفل ذو الفصيلة الدموية O لا يمكن أن يكون ابناً لرجل فصيلة دمه
- (أ) A (ب) B (ج) AB (د) O
- (٤) الرسم الآتي يشير إلى طفرة
- 
- (أ) فقد . (ب) تضاعف . (ج) انتقال . (د) انقلاب .
- (٥) يدل الطراز الكروموسومي XO على متلازمة
- (أ) داون . (ب) تيرنر . (ج) كرابي . (د) كلينفلتر .
- (٦) الطراز الجيني AA^bbCC للون الجلد يعطي التأثير نفسه للطراز الجيني
- (أ) AaBbCc . (ب) aaBBcc . (ج) aabbCC . (د) AABbCc .
- (٧) تعد الصفة الوراثية التي تتأثر جيناتها بالهرمونات الجنسية
- (أ) مرتبطة بالجنس . (ب) متأثرة بالجنس . (ج) سيادة مشتركة . (د) جينات قاتلة .
- (٨) احتمال ظهور فرد طرازه الجيني Aabb لأبوين الطراز الجيني لكل منهما AaBb
- (أ) ١٦/٢ (ب) ١٦/١ (ج) ١٦/٣ (د) ١٦/٩
- (٩) عدم قدرة الجينات على إنتاج إنزيم هيدروكسيليز يتسبب في مرض
- (أ) كرابي . (ب) فنيل كيتونيوريا . (ج) الأنيميا المنجلية . (د) الثلاسيميا .
- (١٠) يسمى التركيب الخلوي في البكتيريا والذي يستخدم في هندسة الجينات
- (أ) الكروموسوم الحلقي . (ب) الميسوسوم . (ج) البلازميد . (د) الرايبوسوم .
- (١١) عند تزواج ذكر ذبابة خل مع أنثى كلاهما رمادي اللون طبيعي الجناح غير نقي الصفات TtVv، وعلى فرض عدم حصول عملية العبور فإن النسبة بين أفراد الجيل الناتج تكون
- (أ) ٩ : ٣ : ٣ : ١ (ب) ٣ : ١ (ج) ٨٣٪ : ١٧٪ (د) ٥٠٪ : ٥٠٪
- (١٢) الطراز الجيني لرجل سليم من عمى الألوان، وسليم نرف الدم
- (أ) X^HX^BY (ب) HHBB (ج) X_B^HY (د) X_b^hY

س٢: (أ) كيف تميز بين:

١- الصفة المرتبطة بالجنس، والصفة المتأثرة بالجنس؟

٢- السيادة التامة، والسيادة المشتركة؟

٣- الأليلات المتعددة، والجينات المتعددة؟

س٣: في البازيلاء الساق الطويلة T والقصيرة t، والبذور الملساء S والمجعدة s. حصل تزاوج بين عدة أفراد وكانت النتائج كما يبينها الجدول الآتي

أفراد الجيل الأول ونسبها	الآباء	
١٦/٩ طويل أملس، ١٦/٣ طويل مجعد، ١٦/٣ قصير أملس، ١٦/١ قصير مجعد.	طويل أملس × طويل أملس	- ١
٢٥٪ طويل أملس، ٢٥٪ طويل مجعد، ٢٥٪ قصير أملس، ٢٥٪ قصير مجعد.	طويل أملس × قصير مجعد	- ٢
طويل أملس ٥٠٪ : قصير أملس ٥٠٪	طويل مجعد × قصير أملس	- ٣

(أ) اكتب الطرز الجينية للآباء لكل حالة .

(ب) أي التزاوجات السابقة تعد تلقيحاً تجريبياً؟

س٤: في ذبابة الخل لون العيون البني B، والقرمزي S. حصل تزاوج بين ذكر بني العيون مع أنثى ذات عيون قرمزية كلاهما نقي الصفات، فكان جميع أفراد الجيل الأول ذوي عيون حمراء، ثم أجرى تزاوج بين أفراد الجيل الأول فكان أفراد الجيل الثاني على النحو الآتي: ٩ عيون حمراء : ٣ عيون بنية : ٣ عيون قرمزية : ١ عيون بيضاء. علل نتائج التجارب السابقة على أسس وراثية. موضحاً إجابتك بالرموز.

س٥: في الدجاج صفة الريش المخطط B سائدة على الريش غير المخطط b، وهذه الصفة مرتبطة بالجنس.

حصل تزاوج بين ذكر ريشه مخطط وأنثى ذات ريش غير مخطط، فكان أفراد الجيل الناتج كما يأتي:

(أ) نصف الذكور مخطط الريش، والنصف الثاني غير مخطط .

(ب) نصف الإناث مخططة الريش، والنصف الثاني غير مخطط .

اكتب الطرز الجينية والشكلية للأبوين وأفراد الجيل الأول .

س٦: (أ) علل : لا يستخدم التلقيح التجريبي لمعرفة الطراز الجيني لصفة اللون الوردي في أزهار نبات فم السمكة .

(ب) حصل تزاوج بين أرنب لونها رمادي وأرنب لونه أسود، فكان أفراد الجيل الناتج كما يأتي :

(١) إناث لونها رمادي (٢) . (٢) إناث لونها أسود (٢) .

(٣) ذكور لونها أبيض (٢) . (٤) ذكور لونها أسود (٢) .

(أ) اكتب الطرز الجينية للأبوين وأفراد الجيل الناتج . (ب) ما نوع الوراثة؟

س٧: أ) ما الأساس في تصنيف فصائل الدم (حسب نظام ABO) إلى أربع فصائل؟

ب) رجل فصيلة دمه A، غير معروف بالنسبة لعمى الألوان، تزوج فتاة فصيلة دمها غير معروفة، لكنها سليمة من عمى الألوان، أنجبا طفلة فصيلة دمها B مصابة بعمى الألوان، لم تنجح عملية نقل الدم من الزوجة إلى زوجها بينما نجحت عملية نقل الدم من الزوج إلى الزوجة (مع عدم الأخذ بعين الاعتبار العامل الريزي)

١) اكتب الطرز الجينية لكل من الرجل والزوجة والطفلة.

٢) اكتب الطرز الجينية لغاميتات الزوجين

٣) ما احتمال انجاب ذكر فصيلة دمه A مصاب بعمى الألوان؟

س٨: وجد مربى طيور أن ربع البيض الناتج في مزرعته لا يفقس، وأن ثلثي الناتج من الذكور - فسر على أسس وراثية.

س٩: اللون الرمادي في ذبابة الخل G، سائد على اللون الأسود g، والجناح الطبيعي T، سائد على الضامر t، والعيون الحمراء R، سائدة على البيضاء r. حصل تزواج بين ذكر رمادي اللون طبيعي الجناح عيونه بيضاء (غير متماثل الجينات للصفات السائدة)، مع أنثى سوداء اللون ضامرة الجناح حمراء العيون (تحمل الصفة السائدة بصورة غير نقية). فإذا علمت أن صفة لون العيون الحمراء والبيضاء مرتبطة بالجنس، وعلى فرض عدم حدوث عملية العبور:

أ) اكتب الطرز الجينية للذكر والأنثى وغاميتاتهما.

ب) ما نوع الوراثة؟

س١٠: رجل أصلع ولون عيونه أزرق، كان والده ذا شعر طبيعي، تزوج فتاة ذات شعر طبيعي ولون عيونها عسلية، أنجبا أنثى صلعاء ذات عيون زرقاء

١) اكتب الطرز الجينية للرجل والزوجة والغاميتات.

٢) ما احتمال إنجاب ذكر أصلع ذي عيون زرقاء؟

س١١: أ) رتب خريطة مفاهيمية للاختلالات الوراثية بنوعها الكروموسومية والجينية.

ب) ما الحمية الغذائية المتبعة في حالة الإصابة بمرض فنيل كيتونوريا؟ وما أهمية اتباعها؟

س١٢: أ) بعد التقدم الكبير في علم التقانة الحيوية، أيهما أفضل في رأيك أن يعرف الإنسان إذا كان يحمل طفرات وراثية مرضية أم أن يبقى ذلك في عالم المجهول؟

ب) هل أنت من مؤيدي تطبيق علم هندسة الجينات على الكائنات المختلفة أم من المعارضين؟ وضح رأيك في هذا الموضوع.