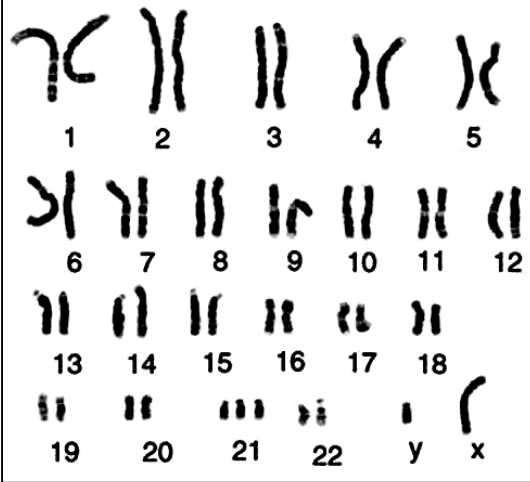


الوحدة الثانية، الفصل الثالث: انتقال بعض الأمراض الوراثية

الوثيقة 1: الخرائط الصبغية Les caryotypes



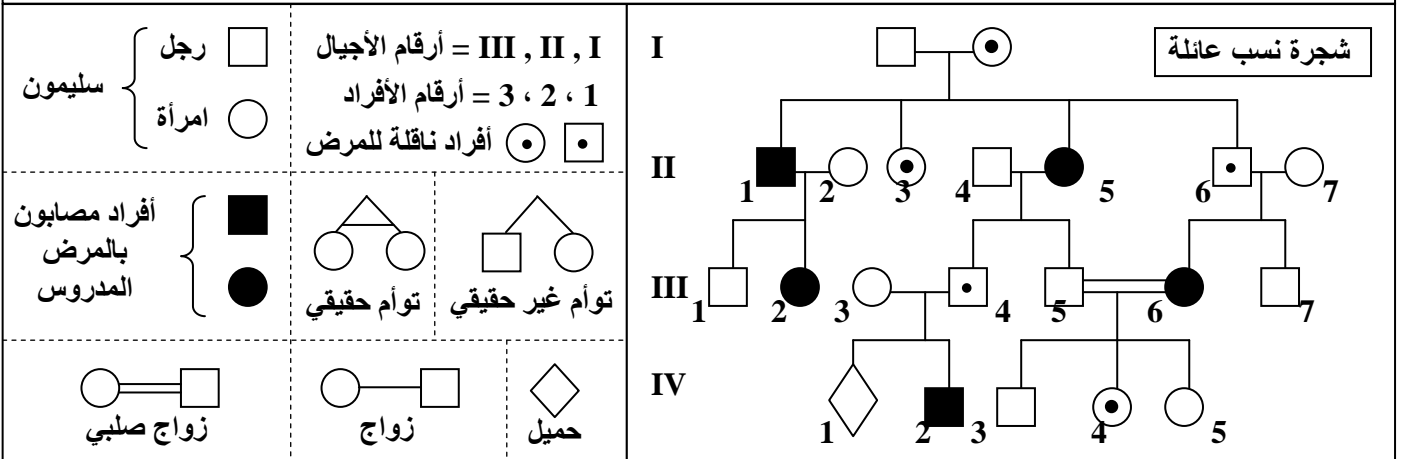
تعتمد تقنية انجاز الخريطة الصبغية على تصوير صبغيات إحدى خلايا الشخص الخاضع للفحص وترتيبها حسب القد والشكل وموقع الجزيء المركزي...

تعطي الوثيقة أمامه خريطة صبغية لطفل ذكر يعاني من شذوذ جسدي وعقلي (تأخر عقلي، تشوهات داخلية على مستوى القلب والأوعية الدموية والأمعاء، قامة قصيرة، يدين بأصابع قصيرة مع وجود طية وحيدة عرضية، وجه ذو تقاسيم مميزة).

ماذا تستخلص من تحليل هذه الخريطة الصبغية .

الوثيقة 2: 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 (الأباء والأبناء). حيث نرسم للإناث بدائرة والذكور بربع ونلون هذه الرموز بالأسود إذا كان الفرد يحمل الصفة المدروسة، ونتركه فارغاً إذا كان الفرد لا يحمل هذه الصفة، ونضع نقطة صغيرة سوداء إذا كان الفرد ناقلاً للمرض دون أن يظهر عليه، كما نضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زوج.

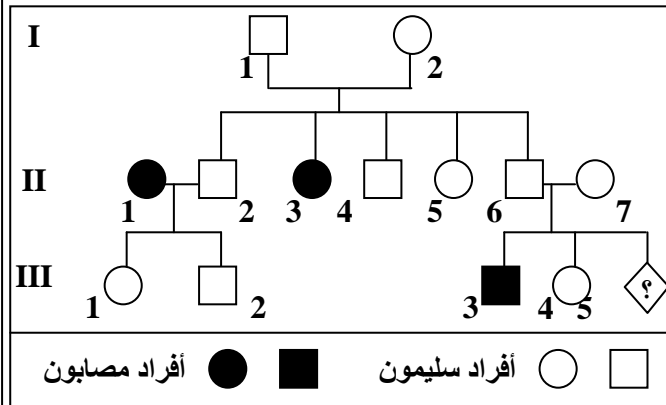


الوثيقة 3: مرض التليف الكيسي Mucoviscidose

مرض التليف الكيسي 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 الشعبات الرئوية، فيسبب ذلك عسر تنفسي والإصابة بالتعفنات. يعتبر هذا المرض متنحياً وتتموضع المورثة المسببة له على الصبغي 7.

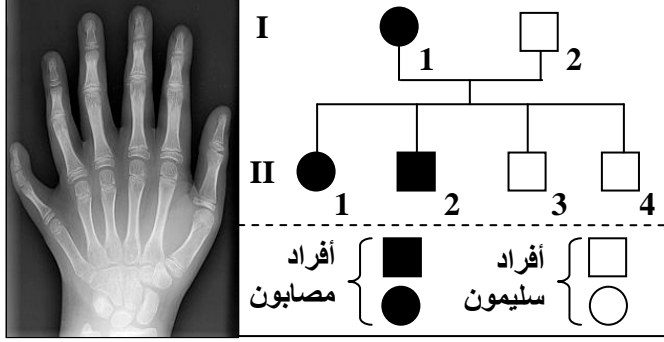
يعطي الشكل أمامه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

انطلاقاً من تحليل معطيات هذه الوثيقة:



الوثيقة 4: صفة تعدد أصابع اليد La polydactylie:

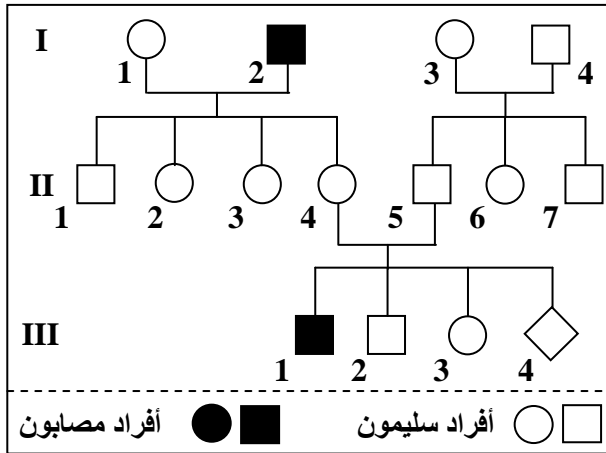
تعدد الأصابع صفة وراثية نادرة توجد عند بعض العائلات، وتتجلى هذه العاهة عند المصاب بوجود أصبع إضافي في اليد.



يعتبر هذا التشوه الخلقي سائداً، وتتموضع المورثة المسببة له على الصبغي 7. نرسم للحليل المسؤول عن إحداث المرض بـ P، والحليل العادي بـ p. يعطي الشكل أمامه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض. باستغلال معطيات هذه الوثيقة، وضح كيفية انتقال عاهة تعدد أصابع اليد من الأبوين إلى الأبناء.

الوثيقة 5: انتقال مرض الناعورية L'hémophilie:

يعتبر هذا المرض شذوذاً في تجلط الدم، وهو لا يصيب مبدئياً إلا الذكور. يتعرض المصاب بهذا المرض لخطر نزيف حاد، قد يؤدي به الموت، لأن دمه يفتقر إلى عامل من عوامل التجلط. يعالج المصابون بالناعورية، بحقنهم دورياً بمحلول يحتوي على بروتين التجلط، الذي ينقصهم.

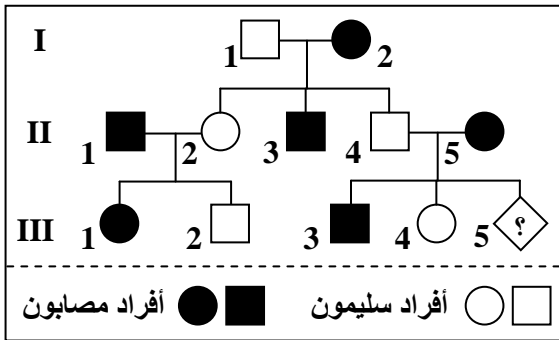


بينت الدراسات أن المورثة المسؤولة عن هذا المرض محمولة على الصبغي الجنسي X. ونرسم لحليلي المورثة بـ H و h، ونكتب: X_H الصبغي الجنسي الحامل للحليل H، و X_h الصبغي الجنسي الحامل للحليل h. يعطي الشكل أمامه، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالناعورية. انطلاقاً من شجرة النسب:

- بين أن المرض متنح، وأن المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي X.
- حدد احتمال إصابة الحميل III_4 بالناعورية.

الوثيقة 6: انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le Rachitisme Vitamino-résistant:

يؤدي هذا المرض 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 لسفله شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون بالكساح المقاوم للفيتامين.



اعتماداً على معطيات هذه الوثيقة:

- حدد الصبغي الجنسي الحامل للحليل المسؤول عن المرض؟ علل.
- حدد هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنح. علل جوابك.
- حدد النمط الوراثي للزوجين II_4 و II_5 مستعملاً الرمزين R و r للتعبير عن حليلي المورثة.
- المرأة II_5 حامل، ما احتمال أن يكون مولودها المنتظر مصاباً بالمرض المدروس؟

الوثيقة 7: انتقال مرض L'hypercorticism:

هو مرض وراثي، ينتج عن إفراط إفرازات بعض خلايا الغدة القشر كظرية. ويمثل هذا المرض حالة من الوراثة المتنحية المرتبطة بصبغي لاجنسي. يعطي الشكل أمامه شجرة نسب عائلة تظهر الإصابة بالمرض. إذا اعتبرنا أن المرأة III_3 تتوفر على نمط وراثي مختلف الاقتران، ما احتمال أن يؤدي زواجها بالرجل III_2 إلى إنجاب أطفال مصابين بالمرض لماذا ينصح الأطباء بتقادي الزواج الصلبي؟

