

# الوحدة الثانية، الفصل الرابع: انتقال بعض حالات الشذوذ الصبغي والطفرات

## مقدمة:

رغم أن عدد الصبغيات ثابت، إلا أنه في بعض الحالات، تحدث اختلالات خلال الانقسامات الخلوية لتشكل الأمشاج عند أحد الأبوين، مما يُغيّر عدد الصبغيات في البيضة الناتجة عن الإخصاب، الشيء الذي يعطي حالة من الشذوذ الصبغي، تتسبب في أمراض تؤثر في النمو الجسدي والعقلي للشخص المصاب. وترتبط هذه الشذوذات بتغير في عدد أو بنية الصبغيات. فما أصل هذه الشذوذات؟ وما عواقبها؟

## I - بعض حالات الشذوذ الصبغي البشري:

### ① الشذوذ المرتبط بتغير في عدد الصبغيات:

أ - تغير في عدد الصبغيات اللاجنسية: أنظر الوثيقة 1

الوثيقة 1: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات اللاجنسية:				
1	2	3	4	5
6	7	8	9	10
11	12	13	14	15
16	17	18	19	20
21	22	X		
19	20	21	22	X

تعطي الوثائق ① و ② خرائط صبغية لبعض الحالات من الشذوذات الصبغية. (3) بعد ملاحظتك لهذه الخرائط، تعرف على هذه الحالات وعلى خصائص كل منها. (4) بواسطة رسوم تخطيطية أعط التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الممثلة على الخريطة الصبغية ①.

(1) حالات الشذوذ الصبغي الممثلة على الوثائق:

### • الخريطة الصبغية ①:

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي 21 فهو ممثل بثلاثة نماذج وبالتالي هناك زيادة صبغية واحد في هذه الخريطة الصبغية لذلك يسمى الشذوذ بثلاثي الصبغي Trisomie 21، أو المنغولية Mongolisme أو متلازمة Down. إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصاب، وستكون صيغته الصبغية على الشكل التالي:  $2n+1=45A+XY=47$ .

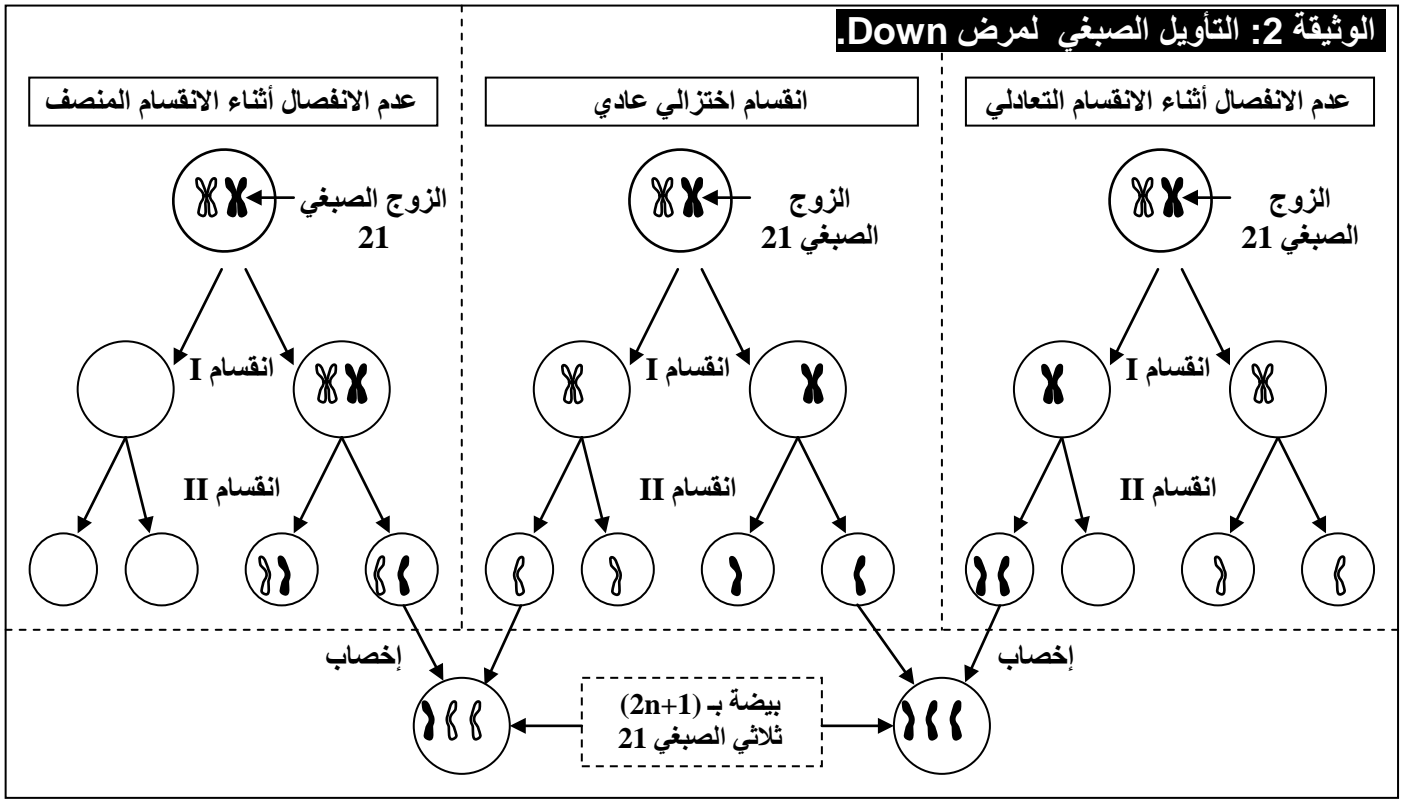
### • الخريطة الصبغية ②:

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي 13 فهو ممثل بثلاثة نماذج. لهذا نتكلم عن ثلاثي الصبغي 13. يعاني المصابون بهذا الشذوذ من تشوهات جسدية وعقلية، غياب الفاصل البيمنخري، شفة علوية مفتوحة، سداسي الأصابع.

(2) التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الصبغي الممثل على الوثيقة ① (متلازمة Down)

يفسر حدوث هذا الشذوذ بعدم انفصال صبغيني الزوج الصبغي 21 أثناء مراحل الانقسام الاختزالي عند تشكل الأمشاج لدى أحد الأبوين، إذ يؤدي التقاء مشيخ غير عادي (صبغي 21 إضافي) بمشيخ آخر عادي إلى تكون بيضة تحتوي على ثلاثة صبغيات 21، ينتج عنها فرد مصاب بالمرض أنظر الوثيقة 2.

## الوثيقة 2: التأويل الصبغي لمرض Down.



## ب - تغير في عدد الصبغيات الجنسية: أنظر الوثيقة 3

**الوثيقة 3: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات الجنسية:**

تعطي الوثائق ① و ② خرائط صبغية لبعض الحالات 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 الخريطة الصبغية ① و ②.

1) حالات الشذوذ الممثلة على الوثائق:

### • الخريطة الصبغية ①:

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي الجنسي، فهو ممثل بنهوض واحد (X). إذن هناك نقص في عدد الصبغيات  $2n=44A+X=45$ . يسمى هذا الشذوذ مرض Turner. اذن يصيب الإناث فقط، ومن أهم أعراضه قصر القامة، وضعف تطور الصفات الجنسية الثانوية، والعقم.

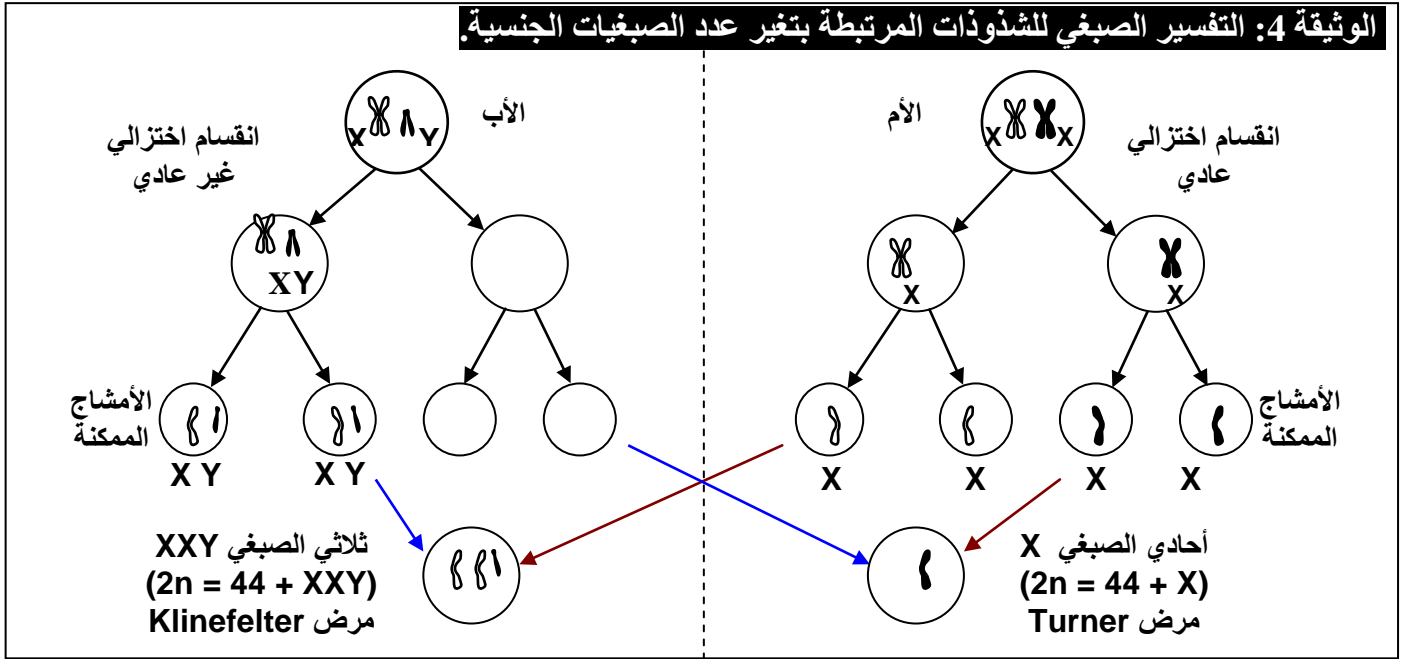
### • الخريطة الصبغية ②:

نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغيات الجنسية فهي ممثلة بثلاثة نماذج (XXY)، وبالتالي هناك زيادة صبغية واحد في هذه الخريطة الصبغية. يسمى هذا الشذوذ مرض Klinefelter. إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصاب  $2n=44A+XXY=47$ .

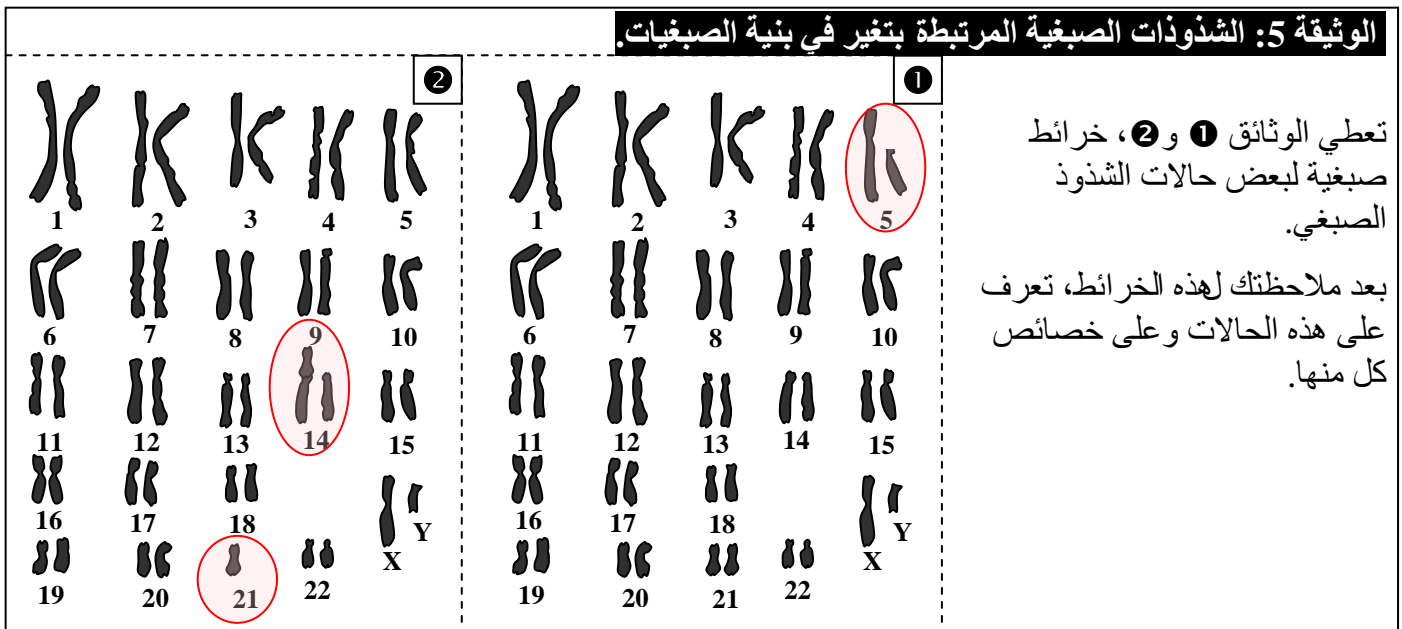
إذن يصيب المرض الذكور. ومن أهم أعراضه اجتماع الصفات الجنسية الثانوية الذكرية والأنثوية، صغر الخصيتين، والعقم.

(2) التأويل الصبغي لحالة الشذوذ الصبغي الممثل على الوثيقة ① و ②.

يرجع ظهور هذه الشذوذات إلى الافتراق غير السليم لأزواج الصبغيات الجنسية أثناء الانقسام الاختزالي عند تشكل الأمشاج لدى أحد الأبوين. أنظر الوثيقة 4.



② الشذوذ المرتبط بتغير في بنية الصبغيات: أنظر الوثيقة 5



أ - ضياع قطع صبغية La deletion chromosomique (الخريطة الصبغية ①)

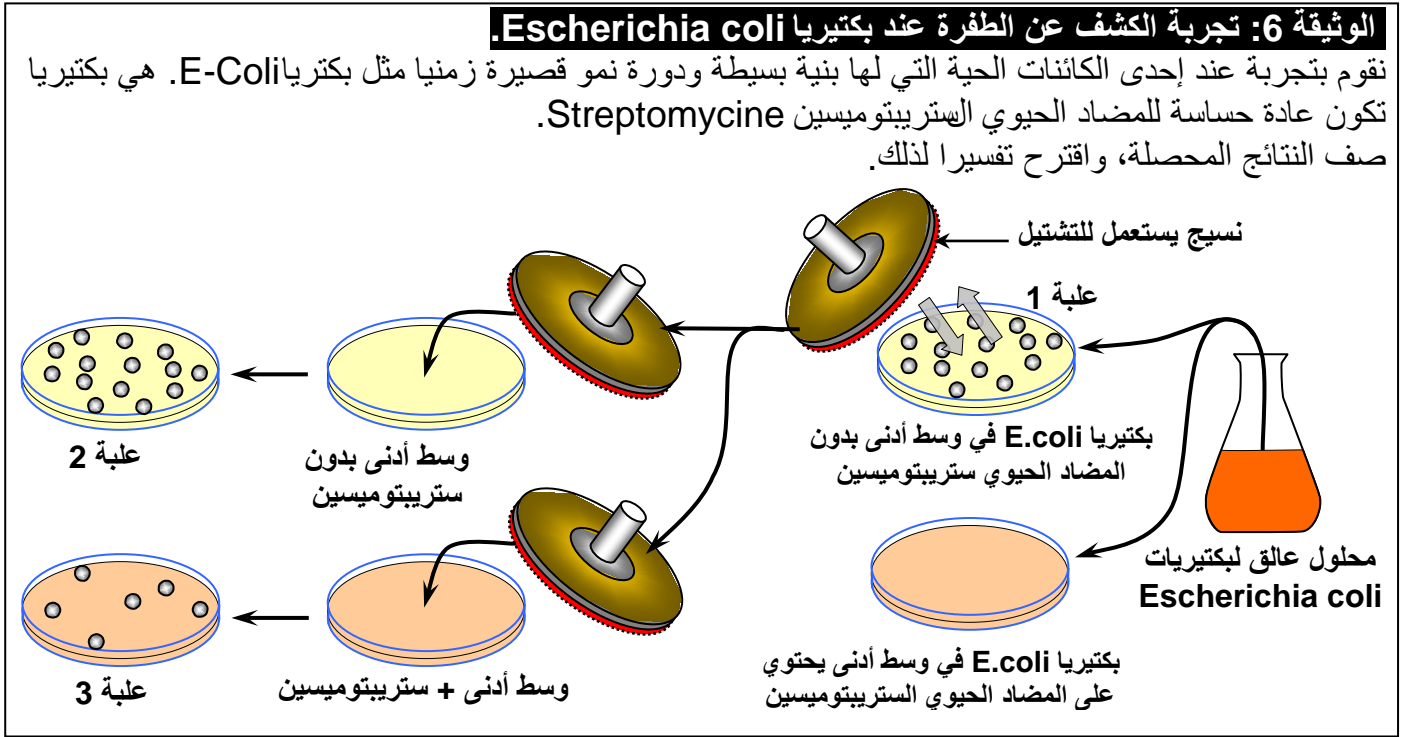
تنتج هذه الشذوذات عن فقدان جزء من أحد الصبغيات، وأهم هذه الحالات هو ضياع الذراع القصير للصبغي 5. يعاني المصابون بهذا الشذوذ من تأخر عقلي حاد، ومن تشوهات جسمية خاصة على مستوى الحنجرة، حيث يصدر الطفل المصاب صوتاً يشبه مواء القطّة، لهذا يسمى هذا المرض بـ "صياح القطّة".

## ب - الانتقال الصبغي La translocation : (الخريطة الصبغية 2)

تتمثل هذه الشذوذات في انتقال صبغيات أو قطع منها ولحمها بصبغيات أخرى. مثلا في هذه الحالة نتكلم عن الانتقال الصبغي المتوازن، إذ نجد نموذج واحد من الصبغي 21، أما النموذج الثاني فهو محمول على الصبغي 14. يتميز الأشخاص المصابون بهذا الشذوذ بمظهر عادي لأن خريبتهم الصبغية كاملة، رغم أنها تتضمن صبغيا هجينا (14-21). إلا أن هؤلاء الأشخاص قد ينتجون أمشاجا غير عادية، تتسبب في إنجاب أبناء مصابين بشذوذات كالمغولية (ثلاثي الصبغي 21 المقنع).

## II - الطفرات: تعريفها وخاصياتها.

### ① الكشف التجريبي عن الطفرات: أنظر الوثيقة 6



نلاحظ أن البكتيريا لا تتكاثر عند وجود الستربتوميسين، لكن تظهر تلقائياً بكتيريات أخرى في هذا الوسط، مقاومة للستربتوميسين (العلبة 3).

لا يمكن ادن تفسير تحول البكتيريا الحساسة للستربتوميسين إلى بكتيريا مقاومة للستربتوميسين إلا بحدوث تغير فجائي على مستوى المادة الوراثية للبكتيريا. وقد بينت دراسات أن قطعة من المادة الوراثية، هي التي تتعرض للتغير عند هذه البكتيريا ونسبى هذا التغير بالطفرة Mutation، فنقول أن البكتيريا المقاومة للستربتوميسين بكتيريا طافرة أما البكتيريا الحساسة للستربتوميسين فهي بكتيريا متوحشة.

### ② تعريف الطفرة:

الطفرة هي تغير وراثي تلقائي يصيب المادة الوراثية، الشيء الذي يؤدي إلى تغير في وظيفة المورثة، وبالتالي تغير الصفة.

يمكن أن تصيب الطفرات مختلف خلايا الجسم، لكنها حينما تصيب الخلايا الجنسية، تنتقل الطفرة إلى الخلف، فنكلم عن طفرة وراثية (Mutation génétique).

### ③ العوامل المسببة للطفرات:

#### أ - عوامل طبيعية:

تؤثر الأشعة فوق البنفسجية (UV) مباشرة على تركيب الصبغيات، بحيث أنها تحدث تغيرات في المادة الوراثية، وبالتالي تحدث طفرات. فتحت تأثير أشعة الشمس، يخضع الصبغي 9 لبعض الخلايا المنتجة للميلانين (صبغة تنتجها خلايا الجلد وتعطي لون البشرة) لطفرة، مما يؤدي بتحول الشاممة إلى ميلانوم، ثم إلى سرطان غدي.

## ب - عوامل ناتجة عن تدخل الإنسان:

### ✓ تأثير الإشعاعات:

بينت دراسة حالة ناجين من الكارثة النووية التي خلفها إلقاء القنبلة النووية على هيروشيما وناكازاكي في اليابان: ظهور تأثيرات على المضغات عند النساء الحوامل اللواتي تعرضن للإشعاعات النووية، وظهور سرطانات. انخفاض محيط الجمجمة مع تأخر عقلي عند المواليد الذين كانوا في الحالة المضغية أثناء تعرضهم للإشعاعات النووية.

### ✓ تأثير التبغ على الخلايا الرئوية:

يمكن لبعض الخلايا غير العادية أن تكون مصدرا للأورام السرطانية، لكن وجود مورثة تسمى p53 تمنع هذا التحول بإنتاجها لبروتين يتواجد في النواة، فيمنع هذه الخلايا أو يؤدي إلى موتها. وتؤدي طفرة هذه المورثة تحت تأثير التبغ إلى توقف وظيفة البروتين، وبالتالي توقف كبح السرطان الرئوي.

### ✓ بخار الديزل:

يؤدي لدى عمال السكك الحديدية والطرق إلى ظهور سرطان الرئة.

### ✓ الأميات:

يؤدي لدى عمال قطاع الغزل إلى ظهور سرطان الرئة.

## ④ أمثلة لبعض الطفرات عند الإنسان:

### أ - فقر الدم المنجلي:

الخضاب الدموي L'hémoglobine، بروتين يوجد داخل الكريات الحمراء وله دورين: دور وظيفي يتجلى في نقل الغازات التنفسية، ودور بنيوي يتجلى في إعطاء الشكل الكروي المقعر للكريات الحمراء. فقر الدم المنجلي مرض استقلابي ناتج عن تركيب خضاب دموي غير عادي (تشوه الكريات الحمراء تصبح منجلية الشكل) يرمز له ب (HbS)، بينما يرمز لخضاب الدم العادي ب (HbA). أنظر الشكل أ. عند تحرير (HbS) للأكسجين يصبح الخضاب غير دواب ويترسب على شكل ابر تشوه مظهر الكريات الحمراء التي تفقد ليونتها وتسد الشعيرات الدموية، مما ينتج عنه فقر في إمداد الخلايا بالأكسجين. يكمن الاختلاف بين HbA و HbS في استبدال حمض أميني بآخر، وبالتالي اختلاف البروتين نتيجة تغير في مستوى المورثة المسؤولة عن تركيبه.

### ب - سرطان الثدي:

يعتبر سرطان الثدي من أكثر السرطانات انتشارا بين الإناث. وقد تم تحديد المورثة الأولى المسؤولة عن هذا السرطان على الصبغي 17، وهي مورثة طافرة تسمى BRCA1. بعد ذلك تم تحديد مورثة ثانية على الصبغي 13.