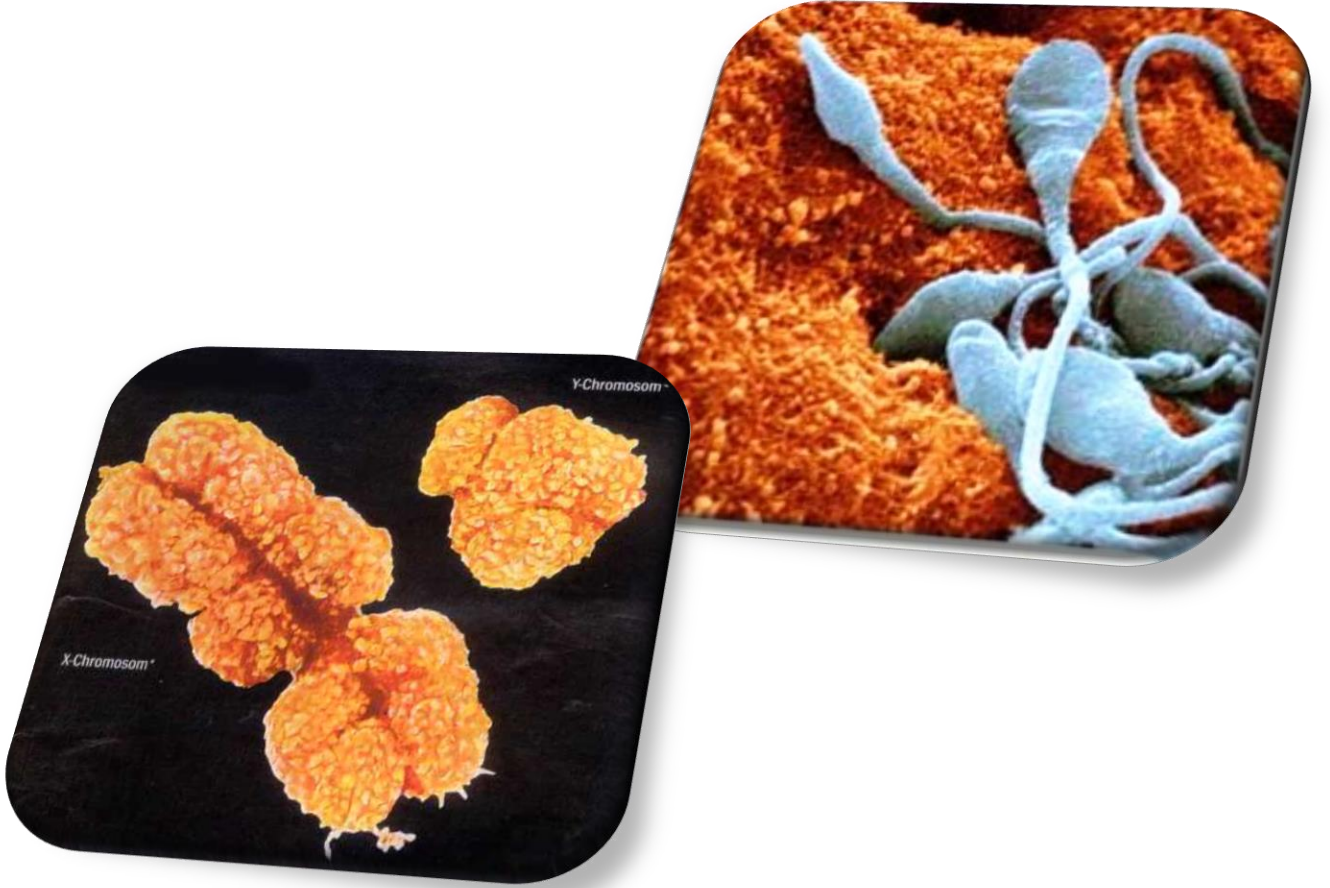




علوم الحياة و الأرض

الوحدة الثالثة : نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي - علم الوراثة البشرية

الفصل 1 : نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي



السنة الدراسية 2015 \ 2014

القسم : ثانية باك علوم الحياة والأرض والعلوم الفيزيائية و العلوم الرياضية

تمهيد

- يتم التوالد بطريقتين مختلفتين :
- التوالد اللاجنسي : أثنائه خلية أو مجموعة من الخلايا تتكاثر، بواسطة الانقسام الغير المباشر، حيث يتم الحفاظ على ثبات الخبر الوراثي، وبالتالي إنتاج أفراد مشابهة للكائن الأصلي : إنه التوالد المطابق.
 - التوالد الجنسي : يتطلب تدخل جنسين مختلفين يساهم كل واحد منهما بنصف الخبر الوراثي، في هذه الحالة تكون الأجيال مختلفة من حيث الصفات الوراثية الفردية.
 - كيف يتم نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي؟
 - ما هي القوانين المتحكممة في انتقال الصفات الوراثية؟
 - ما هي الوسائل التي تمكن من دراسة انتقال الأمراض الوراثية البشرية؟

فهرس

ا- دور التوالد الجنسي في ثبات عدد الصبغيات عند نفس النوع

1- تشكل الأمشاج

2- مراحل الإنقسام الإختزالي

3- تطور كمية ال ADN خلال الانقسام الاختزالي

II- دور الانقسام الاختزالي و الإخصاب في ثبات الصفات النوعية و في اختلاف

الصفات الفردية

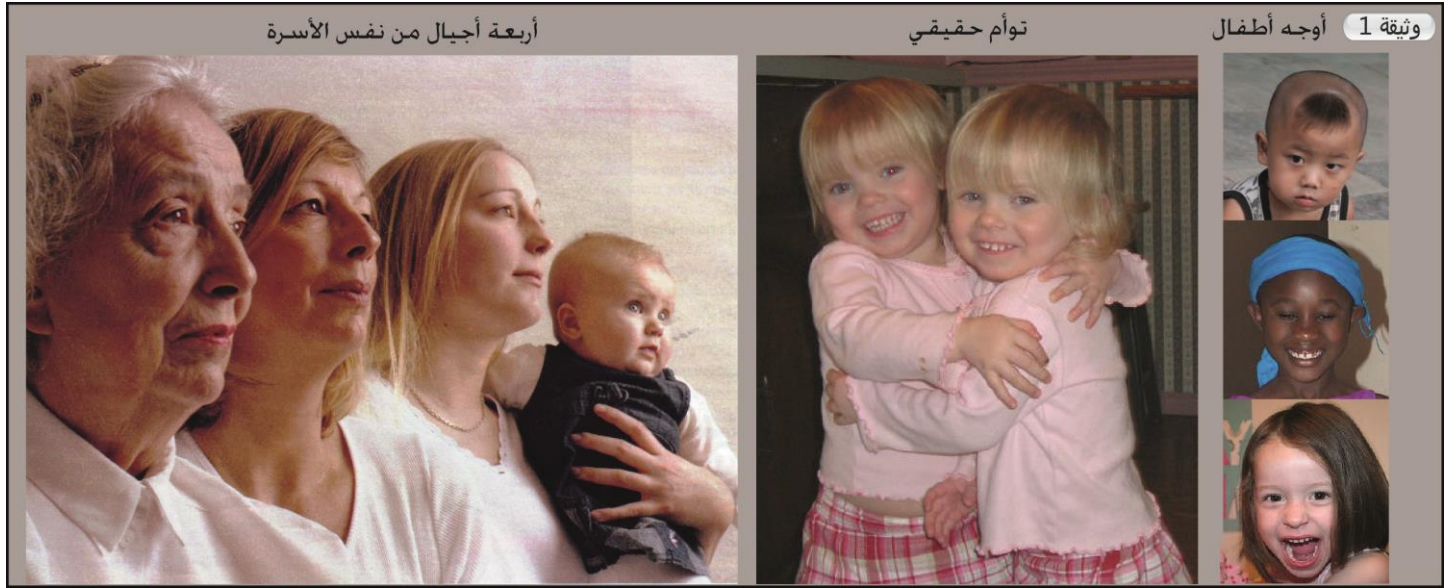
1- ثبات الصفات النوعية

2- دور الانقسام الاختزالي في اختلاف الصفات الفردية (التنوع الوراثي)

أ- التخليط الضمبجي Brassage Intrachromosomique : ظاهرة العبور

ب- التخليط البيصبجي

ج- دور الإخصاب في تحقيق التنوع الوراثي



خلافا للتوالد اللاجنسي الذي تتم فيه عملية التكاثر عن طريق انقسامات خلوية غير مباشرة، فإن التوالد الجنسي يتميز بحدثين هامين: إنتاج الأمشاج و الإخصاب (إلتحام النواتين الذكرية و الأنثوية)، وقد رأينا فيما سبق أن عدد الصبغيات يميز كل نوع و يبقى ثابتا من جيل لآخر.

- كيف يحافظ التوالد الجنسي على ثبات عدد الصبغيات عند نفس النوع؟
- ما هو دور التوالد الجنسي في اختلاف الصفات الوراثية؟

1- دور التوالد الجنسي في ثبات عدد الصبغيات عند نفس النوع

1- تشكل الأمشاج

وثيقة 2

- تنتج البويضة عن التحام المشيج الذكري و الأنثوي. تتطور البويضة بعد ذلك لتعطي مولودا جديدا له نفس الصيغة الصبغية للأبوين. (شكل 1)
- يمثل الشكل 2 مقطعا عرضيا على مستوى أنبوب منوي و خرائط صبغية مبسطة للخلايا a و b و c و d (للتبسيط تم اعتبار $2n=6$).
- يمثل الشكل 3 خرائط صبغية -أ- لمنسلية منوية. -ب- لمشيج ذكري.

1- ما الظاهرة المسؤولة عن تطور البويضة إلى جنين؟ 3- صف التغيرات التي تحدث للخلية الأصلية لتتحول إلى أمشاج ذكورية.

2- ما هي الصيغة الصبغية للبويضة؟ 4- ما هي الصيغة الصبغية للخليتين a و b من جهة و c و d و e من جهة أخرى؟ ماذا تستنتج؟

1- الظاهرة المسؤولة عن تطور البويضة هي الإنقسام غير المباشر.

2- الصيغة الصبغية للبويضة هي $2n=46$ لأن الصبغيات تنتظم على شكل أزواج (كل زوج مكون من صبغيين متماثلين).

3- المنسلات المنوية تمر من عدة مراحل لتعطي الأمشاج :

- يزداد حجمها لتتحول إلى خلية منوية 1،

-تعرض الخلايا المنوية I لانقسامين متتاليين الأول يعطي الخلية المنوية II ، و الثاني يعطي المنويات،
- كل منوية تتعرض لمجموعة من التغيرات البنيوية لتتحول لمشيج ذكري ناضج.
- a و b خلايا $2n=46$ ، بينما c و d و e فهي خلايا $n=23$. نستنتج أن المنسلية المنوية ($2n$) تخضع لانقسامين متتاليين يختزلان محتواها الصبغي إلى النصف لتعطي الأمشاج (n). تسمى هذه الظاهرة الانقسام الاختزالي **Méiose**.

خلاصة: يتميز التوالد الجنسي بظاهرتين: الانقسام الاختزالي الذي يحدث أثناء تشكل الأمشاج، ثم الإخصاب حيث يلتحم المشيج الذكري بالمشيج الأنثوي لتتكون البويضة التي تمثل نقطة انطلاق كائن جديد.

2- مراحل الانقسام الاختزالي

الانقسام الاختزالي هو إنقسام خاص، تخضع له الخلايا المسؤولة عن إنتاج الأمشاج، و يتميز بأنقسامين متتاليين

❖ **الانقسام المنصف Division réductionnelle** : حيث يتم اختزال الصيغة الصبغية من $2n$ إلى n .

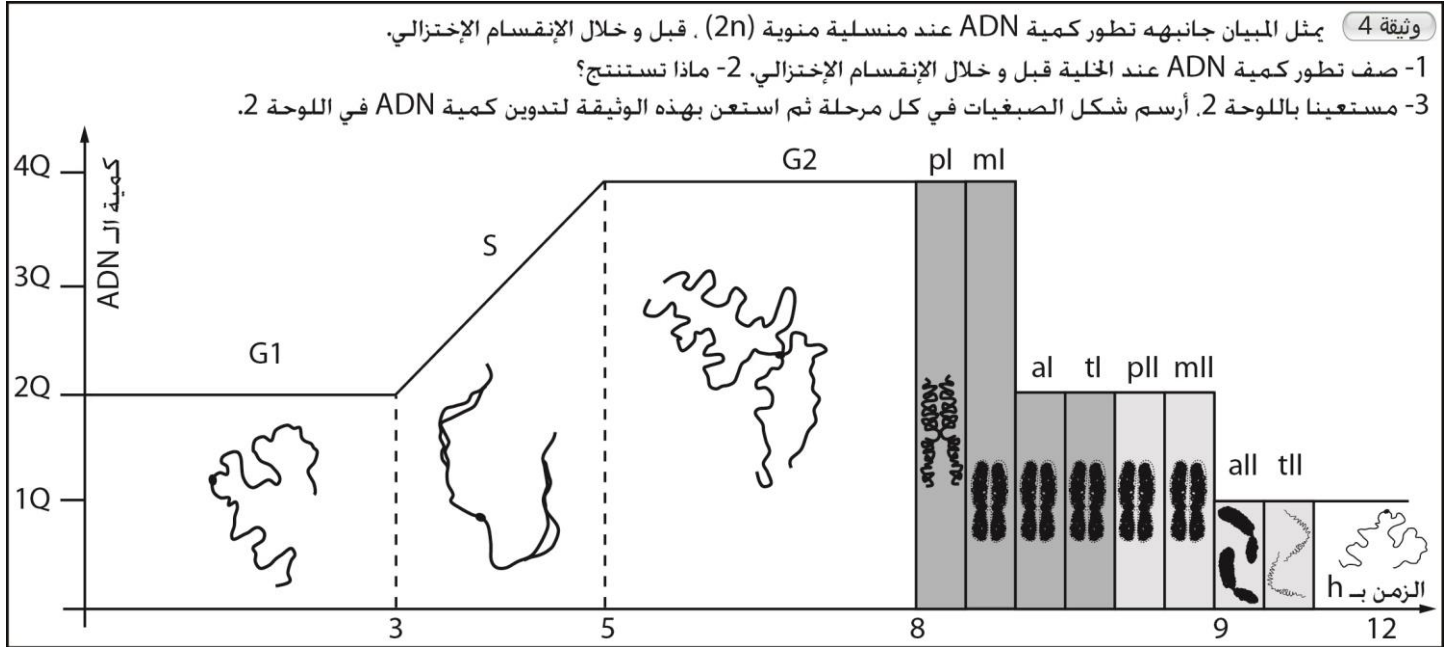
❖ **الانقسام التعادلي Division équationnelle** : حيث يتم تكوين خليتين بنتين أحاديتي الصيغة الصبغية انطلاقا من خلية n و يضم المراحل المعروفة للانقسام الخلوي.

كمية ADN	مميزات المرحلة	الصيغة الصبغية	رسوم تفسيرية	ملاحظات مجهرية
4q	تمهيدية I زيادة على الأحداث المعروفة عند الإنقسام الغير المباشر. فإن هذه المرحلة تتميز باقتران الصبغيات المتماثلة مشكلة أزواج تسمى رباعيات Tétrades.	2n=4		
4q	إستوائية I تموضع الرباعيات في المستوى الإستوائي. حيث يَكُونُ صبغيا كل رباعي متقابلين من جهتي هذا المستوى.	2n=4		
2q	إنفصالية I تنفصل الصبغيات المتماثلة ويتجه كل منها إلى أحد قطبي الخلية دون إنشطار الجزيء المركزي.	n=2		
2q	نهائية I تتجمع الصبغيات في قطبي الخلية وتنقسم الخلية الأم إلى خليتين بنتين أحاديتي الصبغة الصبغية.	n=2		
2q	تمهيدية II يتضاعف المريكزان و تتكون ألياف المغزل اللالوني في كل خلية (غياب طور السكون).	n=2		
2q	إستوائية II تتموضع الصبغيات على خط إستواء الخلية مكونة الصفيحة الإستوائية.	n=2		
1q	إنفصالية II ينشطر الجزيء المركزي لكل صبغي ويتجه كل صبغي إلى أحد قطبي الخلية.	n=2		
1q	نهائية II ينقسم السيتوبلازم لتتكون 4 خلايا أحادية الصيغة الصبغية. تتحول الصبغيات إلى صبغين و تظهر النوية و الغلاف النووي.	n=2		

خلاصة :

- الانقسام غير المباشر : انقسام واحد (4 مراحل)، يهتم الخلايا الجسدية و الجنسية. يحافظ على عدد الصبغيات $(2n \leftarrow n)$. يعطي خليتين بنتين لهما نفس الخبر الوراثي للخلية الأم.
- الانقسام الاختزالي : انقسامين متتاليين (8 مراحل)، يهتم الخلايا الجنسية فقط. يختزل الصيغة الصبغية $(n \leftarrow 2n)$. يعطي 4 خلايا مختلفة.

3- تطور كمية ال ADN خلال الانقسام الاختزالي



G1: نمو 1، S: تضاعف، G2: نمو 2، ml: تمهيدية 1، ml: استوائية 1، al: انفصالية 1، tl: نهائية 1.

1- قبل دخول المنسلية في الانقسام الاختزالي تتضاعف كمية ال ADN خلال المرحلة S من طور السكون حيث تمر من 2Q إلى 4Q.

خلال الانقسام الاختزالي:

- بعد افتراق الصبغيات المتماثلة (الانفصالية I من الانقسام المنصف) نلاحظ انخفاض كمية ال ADN من 4Q إلى 2Q.

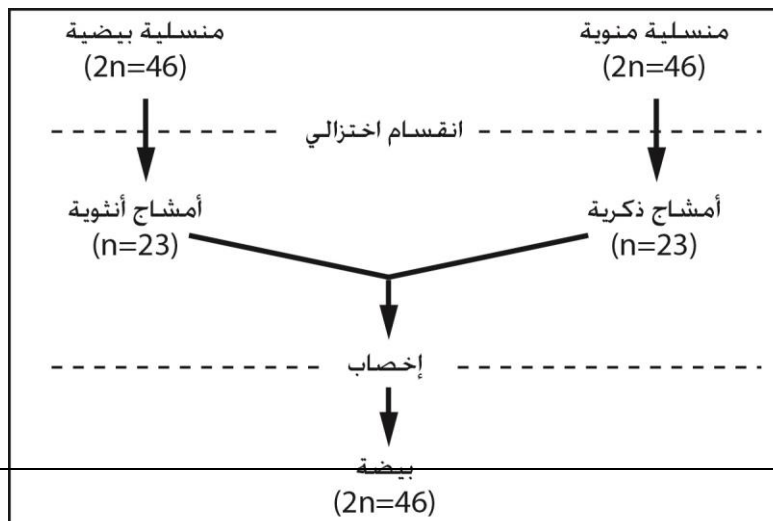
- خلال الانقسام المتعادل (الانفصالية II) تنشط الجزيئات المركزية مما ينتج عنه انخفاض كمية ال ADN من 2Q إلى 1Q.

2- نستنتج أنه انطلاقاً من خلية 2Q يتم إنتاج أربع خلايا 1Q و بالتالي فالمشيج يحتوي على نصف كمية ال ADN للخلية الأم أي يحمل نصف الخبر الوراثي للخلية الأم.

II- دور الانقسام الاختزالي و الإخصاب في ثبات الصفات النوعية و في اختلاف الصفات الفردية

1- ثبات الصفات النوعية (ثبات عدد الصبغيات)

من تشكل أمشاج (n) عند الكائنات ثنائية ظاهرة الإخصاب التي مشيجين (n) ، يسترجع $(2n)$ و هكذا يتم الصبغيات وبالتالي



يمكن الانقسام الاختزالي انطلاقاً من خلايا $(2n)$ الصيغة الصبغية. بفضل يتم خلالها التحام الكائن صيغته الصبغية الحفاظ على عدد الصفات النوعية. مثلاً عند الإنسان :

2- دور الانقسام الاختزالي في اختلاف الصفات الفردية (التنوع الوراثي)

أ- التخليط الضمصيقي Brassage Intrachromosomique : ظاهرة العبور

وثيقة 5

يبين الشكل 1 مرحلة من مراحل أحد الانقسامات الخلوية.

1- بأي نوع من الانقسامات يتعلق الأمر؟

2- سم المرحلة المبينة في الشكل 1.

يبين الشكل 2 ظاهرة حدث خلال هذه المرحلة تسمى ظاهرة العبور.

3- صف ظاهرة العبور.

يمثل الشكل 4 رسماً تفسيرياً لظاهرة العبور بين زوج واحد من الصبغيات المتماثلة (حيث يحمل الصبغي الأول الجليلين A و B، ويحمل الثاني الجليلين a و b).

4- أحسب عدد الأمشاج المتنوعة المحصل عليها محدداً أنماطها الوراثية في حالة:

أ- عدم حدوث العبور (شكل 3)

ب- حدوث ظاهرة العبور (شكل 4)

5- ماذا تستنتج فيما يخص المشيجين 1 و 2؟

الشكل 1: صبغيان متماثلان (رباعي)

الشكل 2: صبغيان متماثلان (رباعي)

الشكل 3: انفصالية I

الشكل 4: انفصالية II

1- الانقسام الاختزالي لأن هناك اقتران للصبغيات المتماثلة مشكلة رباعيات.

2- التمهيدية 1: تشكل الرباعيات (إنحلال الغلاف النووي، عدم تشكل المغزل اللالوني، عدم تموضع الرباعيات من جهتي المستوى الإستوائي).

3- ظاهرة العبور Crossing-over هي: تقاطع الصبغيان المتماثلان فيما بينهما مما ينتج عنه تبادل (عبور) قطعة (أو قطع) بين الصبغيان المتماثلان.

4- أ- مشيجين : $\underline{A B}$ ، $\underline{a b}$.

ب- أربعة أمشاج : $\underline{A b}$ ، $\underline{a B}$ ، $\underline{A B}$ ، $\underline{a b}$.

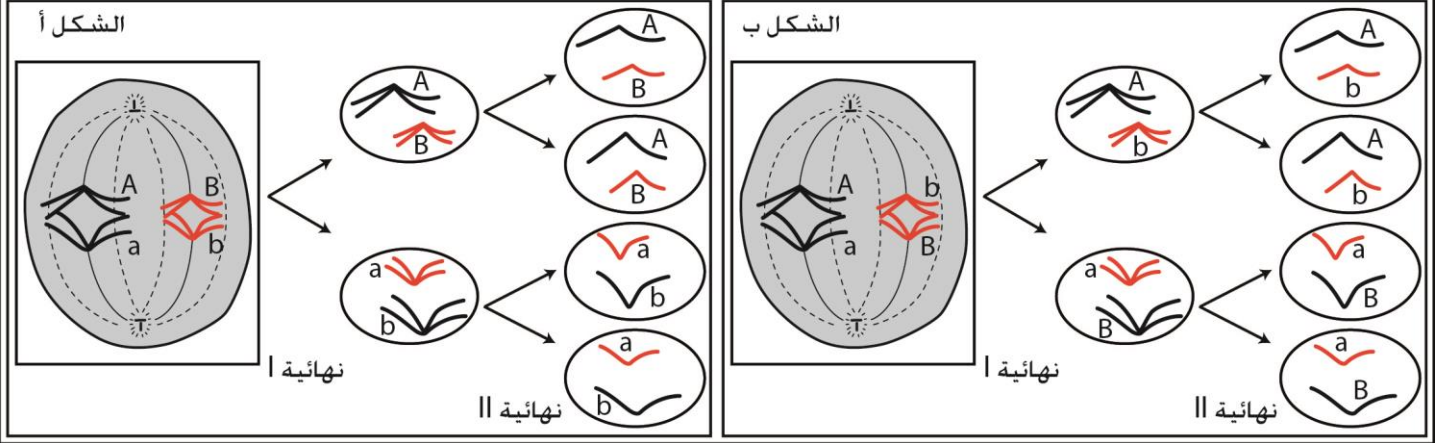
5- نستنتج أن الأمشاج 1 و 2 هي ذات تركيبة حليلية جديدة تختلط فيها الحليلات من أصل أبوي و من أصل أمومي، فتحدث هنا عن تخليط الحليلات، و بما أن هذا التخليط يحدث ضمن الصبغيات فتحدث عن التخليط الضمصيقي

Brassage intra-chromosomique

ب- التخليط البيصبغي Brassage inter-chromosomique

وثيقة 6

- يبين الشكل 1 خلية ذات الصيغة الصبغية $2n=4$ في مرحلة من الإنقسام الإختزالي . حيث يحمل الزوج الأول المورثة الممثلة بالخليلين A و a . ويحمل الزوج الثاني المورثة الممثلة بالخليلين B و b . نعتبر أن ظاهرة العبور لم تحدث أثناء المرحلة التمهيدية I .
- 1- سم هذه المرحلة معللا إجابتك.
 - 2- إعط عدد أنواع الأمشاج الناتجة عن هذا الإنقسام محددا نمطها الوراثي. (أتم الشكل أ).
 - 3- هناك احتمال آخر لتموضع الصبغيات أثناء هذه المرحلة يعطي نوعين آخرين من الأمشاج. ما هو؟ (أرسمه: الشكل ب).
 - 4- بين كيف يساهم الإنقسام الإختزالي هنا في تحقيق التنوع الوراثي؟



1- المرحلة الاستوائية أ: تموضع الصبغيات من جهتي المستوى الإستوائي.

2- نوعين: $\underline{AB}$, $\underline{ab}$.

3- نوعين: $\underline{Ab}$, $\underline{aB}$.

4- نتيجة الافتراق العشوائي للصبغيات المتماثلة أثناء الانفصالية أ، يتم تخليط الحليلات بطريقة مختلفة بين الأمشاج، مما ينتج عنه عدة توافقات ممكنة للخبر الوراثي عند الأمشاج. يسمى هذا النوع من التخليط للحليلات بالتخليط البيصبغي لأنه يحدث بين الصبغيات دون المساس ببنيتها.

خلاصة: أحسب عدد الأمشاج عند الإنسان باعتبار التخليط البيصبغي فقط.

$2^{23} = 8,38 \times 10^6$

ج- دور الإخصاب في تحقيق التنوع الوراثي

وثيقة 7

تشكل البيضة نتيجة إلتحام المشيجين الذكري والأنثوي. و بالتالي فنصف ذخيرتها الوراثية من أصل أبوي بينما النصف الآخر من أصل أمومي. نعتبر خلية أم للأمشاج:

أمشاج ♂	أمشاج ♀	$\underline{A4} \underline{B3}$	$\underline{A3} \underline{B4}$	$\underline{A4} \underline{B4}$	$\underline{A3} \underline{B3}$
$\underline{A1} \underline{B1}$	$\underline{A4} \underline{B3}$	$\underline{A1} \underline{B1}$	$\underline{A1} \underline{B1}$	$\underline{A1} \underline{B1}$	$\underline{A1} \underline{B1}$
$\underline{A2} \underline{B2}$	$\underline{A4} \underline{B3}$	$\underline{A2} \underline{B2}$	$\underline{A2} \underline{B2}$	$\underline{A2} \underline{B2}$	$\underline{A2} \underline{B2}$
$\underline{A1} \underline{B2}$	$\underline{A4} \underline{B3}$	$\underline{A1} \underline{B2}$	$\underline{A1} \underline{B2}$	$\underline{A1} \underline{B2}$	$\underline{A1} \underline{B2}$
$\underline{A2} \underline{B1}$	$\underline{A4} \underline{B3}$	$\underline{A2} \underline{B1}$	$\underline{A2} \underline{B1}$	$\underline{A2} \underline{B1}$	$\underline{A2} \underline{B1}$

- 1- الذكرية صيغتها ($2n = 4$). يحمل الزوج الأول المورثة الممثلة بالخليلين A1 و A2 . ويحمل الزوج الثاني المورثة الممثلة بالخليلين B1 و B2 .
- 2- الأنثوية صيغتها ($2n = 4$). يحمل الزوج الأول المورثة الممثلة بالخليلين A3 و A4 . ويحمل الزوج الثاني المورثة الممثلة بالخليلين B3 و B4 .
- 1- إعط النمط الوراثي للأمشاج المحصل عليها في نهاية الإنقسام.
- 2- إعط النمط الوراثي للبيضات المحصل عليها.
- 3- كم عدد البيضات المتنوعة المحصل عليها.
- 4- استنتج كيف يساهم الإخصاب في التنوع الوراثي؟

1- النمط الوراثي للأمشاج الذكرية: $\underline{A1} \underline{B1}$, $\underline{A2} \underline{B2}$, $\underline{A1} \underline{B2}$, $\underline{A2} \underline{B1}$.

النمط الوراثي للأمشاج الأنثوية: $\underline{A3} \underline{B3}$, $\underline{A4} \underline{B4}$, $\underline{A3} \underline{B4}$, $\underline{A4} \underline{B3}$.

2- أنظر وثيقة 7

3- عدد البضات المتنوعة المحصل عليها هو 16.

4- يؤدي الالتقاء العشوائي للأمشاج أثناء الإخصاب إلى تكون بيضة حاملة للحليلات الأبوية و الأمومية مما ينتج عنه عدد هائل من التوافقات الممكنة. فإذا اعتبرنا أن عدد الأمشاج الذكرية هو x_1 و عدد الأمشاج الأنثوية هو x_2 ، و اعتبرنا أن الذخيرة الوراثية للأمشاج الذكرية و الأنثوية مختلفة فإن عدد البيضات الممكن الحصول عليها هو $x_2 \cdot x_1$ $2^{23} \cdot 2^{23} = 2^{46} = 7.10^{13}$ لهذا فمن الصعب جدا وجود فردين لهما نفس الخبر الوراثي.