



علوم الحياة والأرض

السنة الثانية من سلك البكالوريا

شعبة العلوم الرياضية

إعداد: الأستاذ يوسف الأندلسي

2

باك

ع . ر

تقديم

بسم الله الرحمن الرحيم

لقد تم انجاز هذا الكتاب في مادة علوم الحياة والأرض بالسنة الثانية من سلك البكالوريا، مسلك العلوم الرياضية، وفقا للوثيقة الإطار الموضوعية من طرف وزارة التربية الوطنية.

نسعى من انجاز هذا العمل، توفير معين بيداغوجي يعتمد من طرف التلاميذ والمدرسين. وذلك بعرض الوحدات الأساسية لمختلف الدروس المقررة، على شكل وثائق بيداغوجية (صور، رسوم تخطيطية، معطيات ونتائج تجريبية، رسوم بيانية، خرائط ومقاطع جيولوجية، نصوص علمية، خطاطات تركيبية...)، هي عبارة عن أنشطة متنوعة تراعي تسلسل الوحدات والفصول للدروس المقررة.

ترمي مختلف الأنشطة المدرجة في هذا العمل، مساعدة كل من الأستاذ والتلميذ على انجاز المقرر في أحسن الظروف، من خلال منهجية تراعي خصوصيات هذا المسلك التعليمي. إلا أن هذه الأنشطة لا يمكنها أن تعوض الملاحظة المباشرة أو المناولة أو التجربة في حالة إمكانية انجازها. أملنا أن يساهم هذا الكتاب في تدليل الصعاب المرتبطة بتدريس مادة علوم الحياة والأرض في هذا المسلك التعليمي، وتسهيل بلوغ الأهداف وتحقيق كفايات المادة.

الأستاذ يوسف الأندلسي

الفهرس

3	I – مراحل الانقسام الاختزالي II – دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في تخطيط الحليلات.	الفصل الأول: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي	الوحدة الأولى: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي، القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية، علم الوراثة البشرية
12	I – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة السيادة التامة: الهجونة الثنائية. II – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة تساوي السيادة III – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة المورثة المميتة. IV – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة مورثة مرتبطة بالجنس. V – دراسة انتقال زوجين من الحليلات: الهجونة الثنائية. VI – قياس المسافة بين مورثتين.	الفصل الثاني: القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية	
38	I – وسائل دراسة الوراثة عند الإنسان. II – دراسة انتقال أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس. III – دراسة انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالجنس. IV – الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها. V – تشخيص الشذوذ الصبغي قبل الولادة:	الفصل الثالث: علم الوراثة البشرية	
55	I – الطرق الإحصائية المعتمدة في علم القياس الإحيائي ① التغير غير المتواصل للصفات الكمية: ② التغير المتواصل للصفات الكمية: ③ ثوابت توزيع الترددات في دراسة التغير: أ – ثابتات الموضع: ★ المنوال ★ المعدل الحسابي ب – ثابتات التشتت (التبدد) ★ الفارق الوسطي الحسابي (E) ★ المغايرة (V) ★ الانحراف النمطي المعياري (σ) Ecart type II – ما هي الدلالات الإحصائية لثابتات توزيع الترددات؟ III – أهمية القياس الإحيائي في الانتقاء: IV – تطبيقات:	الفصل الأول: الدراسة الكمية للتغير: القياس الإحيائي	الوحدة الثانية: التغير وعلم وراثه الساكنة
62	I – مفهوم الساكنة والمحتوى الجيني: II – قانون Hardy-Weinberg: III – تطبيق قانون Hardy – Weinberg على ساكنة نظرية مثالية: IV – تطبيق قانون Hardy – Weinberg على انتقال بعض الصفات الوراثية: V – عوامل تغير الساكنة : VI – مفهوم النوع	الفصل الثاني: علم وراثة الساكنة	

الوحدة الأولى:

نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية علم الوراثة البشرية

تتكاثر الكائنات الحية ضمانا لاستمرارية نوعها. ويتم هذا التكاثر عن طريق التوالد، الذي يمكن أن يكون جنسيا أو لا جنسيا. عندما يتعلق الأمر بالتوالد الجنسي فإنه توالد يستلزم تدخل خليتين جنسيتين، ذكرية وأنثوية. يمكن التوالد الجنسي من نقل الخبر الوراثي من جيل لآخر، ويتميز بحدثين هامين:

- ✓ تشكل الأمشاج الذي يتجلى في إنتاج خلايا أحادية الصيغة الصبغية قادرة على الالتحام فيما بينها لاسترداد ثنائية الصيغة الصبغية.
- ✓ الإخصاب الذي يتجلى في التحام النواة الذكرية والنواة الأنثوية، فيؤدي إلى تشكل بيضة ثنائية الصيغة الصبغية.

- كيف ينقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي عند ثنائيات الصيغة الصبغية؟
- أين تتجلى أهمية الانقسام الاختزالي و الإخصاب عند الكائنات الحية؟
- ما الذي يُسبب تنوع الخبر الوراثي من جيل لآخر عند أفراد نفس النوع؟
- ما القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية؟ وما تأويلها الصبغي؟

الفصل الأول: نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

تمهيد: أنظر الوثيقة 1

الوثيقة 1: دور التوالد الجنسي في ثبات عدد الصبغيات عند نفس النوع

★ خلال الانقسام غير المباشر، تنشط الصبغيات و تنتقل من خلية إلى أخرى، مما يوحى بأنها تلعب دورا في انتقال البرنامج الوراثي عبر الخلايا. مكنت الأبحاث من تحديد عدد الصبغيات عند الكائنات الحية (أنظر الشكل أ).

الشكل أ		بعض الأنواع الثنائية الصيغة الصبغية		بعض الأنواع الأحادية الصيغة الصبغية	
		حيوانات		نباتات	
08	ذبابة الخل	16	البصل	07	فطر نوروسبورا
26	الضفدعة	18	الخميرة	07	فطر صورداريا
38	القط	20	الأسيتابولاريا	04	فطر البينسيليوم
40	الفأر	24	الأرز	01	البكتيريا
46	الإنسان	22	الفاصوليا		
64	الحصان	48	التبغ		
78	الدجاجة	48	البطاطس		

الشكل ب

1					2				
1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
6	7	8	9	10	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	11	12	13	14	15
16	17	18			16	17	18		
19	20	21	22	X Y	19	20	21	22	X

3					4				
1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
6	7	8	9	10	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	11	12	13	14	15
16	17	18			16	17	18		
19	20	21	22	Y	19	20	21	22	X

★ لإنجاز خريطة صبغية نعتمد التقنيات التالية:

↪ نوقف الانقسام خلال الطور الاستوائي حيث تكون الصبغيات واضحة، وذلك بواسطة مادة السورنجين.

↪ نفجر الخلية بوضعها في وسط ناقص التوتر فتتحرر الصبغيات.

↪ نثبت الصبغيات بمواد خاصة مثل الكحول ثم نصورها، فنحصل على زينة صبغية.

↪ نرتب هذه الصبغيات بالاعتماد على المعايير التالية:

✓ قدها (من الأكبر إلى الأصغر).

✓ موقع الجزيء المركزي (وسط، طرف)

✓ الأشرطة الملونة الفاتحة والداكنة.

✓ في حالة الخلايا الثنائية الصيغة الصبغية

نرتب الصبغيات بالأزواج، حيث يضم

كل زوج صبغيين متماثلين.

يعطي الشكل ب خرائط صبغية لخلايا الإنسان:

① = خلية جسدية عند الرجل.

② = خلية جسدية عند المرأة.

③ = خلية جنسية ذكرية.

④ = خلية جنسية عند الرجل وعند المرأة.

انطلاقا من هذه الوثائق، ماذا يمكنك استخلاصه

من حيث دور التوالد الجنسي في ثبات عدد

الصبغيات عند الكائنات الحية؟

★ انطلاقا من تحليل معطيات الشكل أ من الوثيقة 1 يتبين أن:

- ↪ عدد الصبغيات يختلف من كائن حي لآخر، لكنه يبقى ثابتا بالنسبة لجميع أفراد نفس النوع، وبالتالي فعدد الصبغيات (الصيغة الصبغية) يُميز جميع أفراد نوع معين من الكائنات الحية.
- ↪ نعبر عن عدد الصبغيات في الخلية بالصيغة الصبغية = Formule chromosomique.
- ↪ تضم خلايا بعض الكائنات الحية عددا زوجيا من الصبغيات، حيث أن لكل صبغي صبغي آخر مماثل له، نقول أن هذه الخلايا ثنائية الصيغة الصبغية = diploïde، فنرمز إلى الصيغة الصبغية بـ $2n$ حيث يمثل n عدد الأزواج أي عدد الصبغيات المتماثلة. مثلا عند ذبابة الخل $2n = 8 \leftarrow n = 23$ ، يعني
- ↪ هناك كائنات أخرى أحادية الصيغة الصبغية = Haploïde مثلا البينيسيليوم: $n = 4$ يوجد 4 الصبغيات المختلفة.

★ انطلاقا من تحليل معطيات الشكل ب من الوثيقة 1 يتبين أن:

- ↪ الإنسان يتوفر على 46 صبغي، وأن هذه الصبغيات تتواجد على شكل أزواج ($2n = 46$)، فنقول أن الإنسان ثنائي الصيغة الصبغية = diploïde. عن ترتيب وتصنيف هذه الصبغيات حسب البنية وحسب تموضع الجزيء المركزي ننجز وثيقة تعرف بالخريطة الصبغية.
- ↪ يلاحظ تشابه في أزواج الصبغيات من 1 إلى 22 عند كل من الرجل والمرأة، تسمى هذه الصبغيات، بالصبغيات الجسدية (اللا جنسية) les autosomes. (نرمز لها بالحرف A)، لكن في الزوج 23، هناك اختلاف حيث تتوفر المرأة على صبغيين متماثلين نرمز لهما بـ X، بينما الرجل يتوفر على صبغيين مختلفين (نرمز لهما بـ X و Y) تسمى هذه الصبغيات، بالصبغيات الجنسية (Les chromosomes sexuels) لكونها تحدد جنس الأفراد.

✓ الصيغة الصبغية عند المرأة: $2n = 44 A + XX$ نكتب كذلك $2n = 22 AA + XX$
 ✓ الصيغة الصبغية عند الرجل: $2n = 44 A + XY$ نكتب كذلك $2n = 22 AA + XY$

★ تحتوي خلايا الكائن الحي الثنائي الصيغة الصبغية على $2n$ صبغي، هذا الأخير ينتج أمشاجا أحادية الصيغة الصبغية n ، يلزم أن نسلّم إذن أن الخلايا الأم للأمشاج والمتواجدة على مستوى المناسل، تخضع إلى اختزال صبغي. نسمي الظاهرة المسؤولة عن اختزال عدد الصبغيات إلى النصف بالانقسام الاختزالي la méiose،

- فما ميزات الانقسام الاختزالي؟
- ما هي أهمية الانقسام الاختزالي والإخصاب؟ وما علاقتهما بانتقال الصفات الوراثية؟

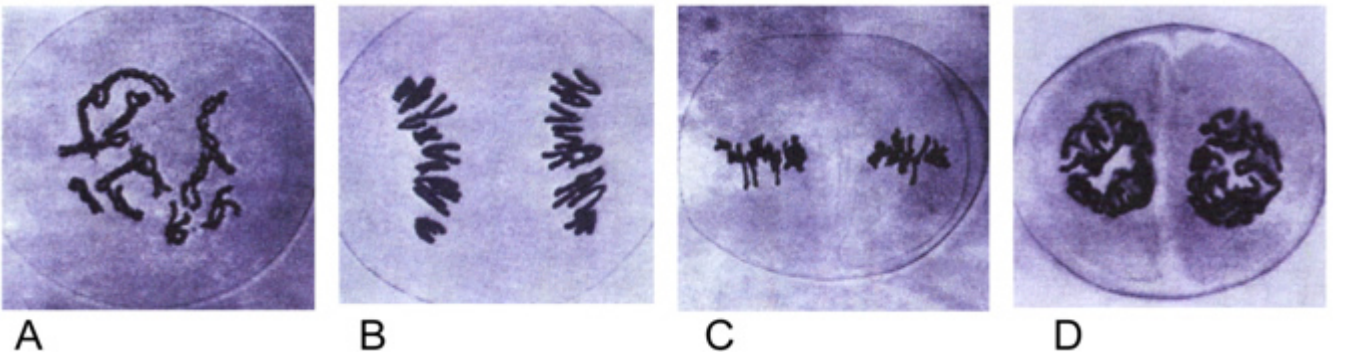
I – مراحل الانقسام الاختزالي La méiose

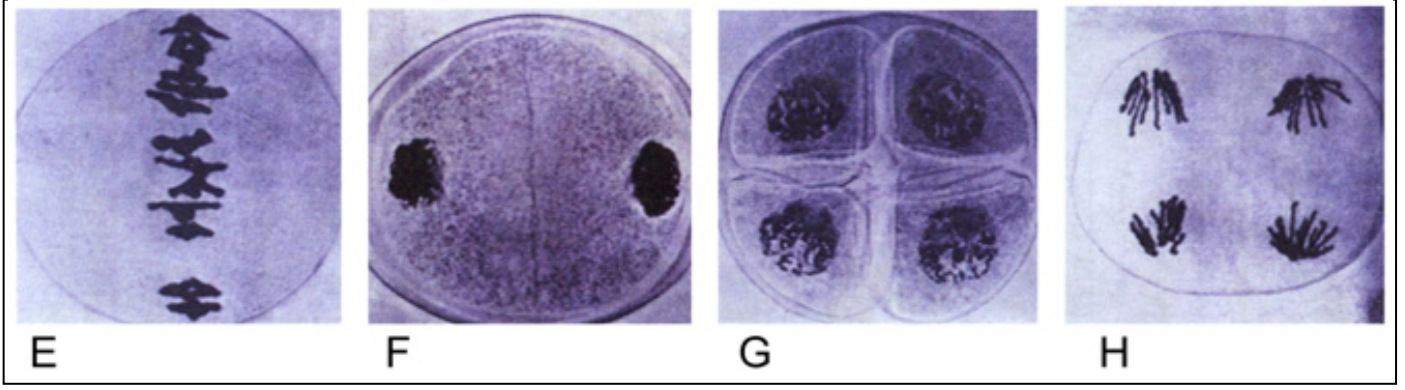
يمكن الانقسام الاختزالي من المرور من صيغة صبغية ثنائية إلى صيغة صبغية أحادية. نبحث من خلال الوثائق التالية عن آلية هذا الانقسام وعن علاقته بتطور كمية ADN، ثم دوره في تنوع الصفات الفردية.

① ملاحظات مجهرية لمراحل الانقسام الاختزالي. أنظر الوثيقة 2.

الوثيقة 2: ملاحظات مجهرية لخلايا خلال الانقسام الاختزالي La méiose

تعطي الصور أسفله ملاحظات مجهرية لخلية نبات أثناء الانقسام الاختزالي. صف مظهر هذه الخلايا ثم أعط عنوانا مناسباً لكل صورة بعد ترتيبها ترتيباً زمنياً.





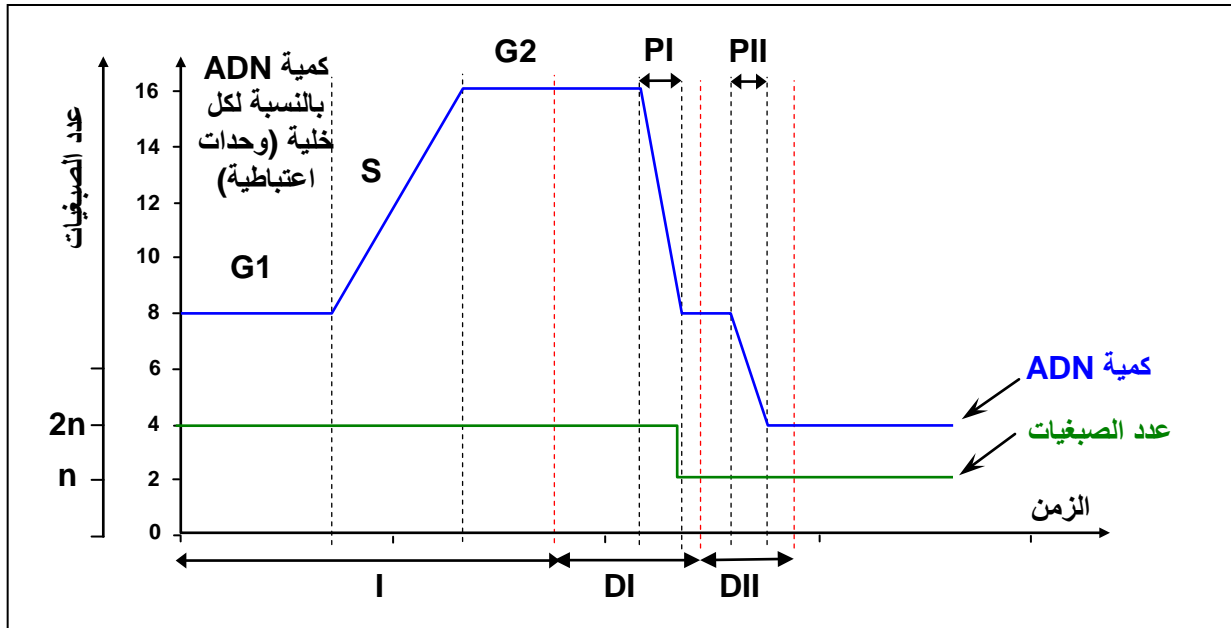
يتبين من هذه الملاحظة أن الانقسام الاختزالي يتم عبر انقسامين متتاليين، يتضمن كل واحد منهما المراحل المعتادة للانقسام غير المباشر.

الترتيب الزمني للصور: A = الطور التمهيدي I. B = الطور الانفصالي I. C = الطور الاستوائي II. D = الطور التمهيدي II. E = الطور الاستوائي I. F = الطور النهائي I. G = الطور النهائي II. H = الطور الانفصالي II.

② تطور كمية ADN خلال الانقسام الاختزالي. أنظر الوثيقة 3.

الوثيقة 3: تطور كمية ADN أثناء الانقسام الاختزالي.

لتأكيد التغيرات التي تتعرض لها الخلايا الأم للأمشاج خلال الانقسام الاختزالي، تم تتبع تغير كمية الـ ADN على مستوى إحدى هذه الخلايا، ويمثل المبيان أسفله، النتائج المحصل عليها. ماذا تستخلص من تحليل هذه الوثيقة؟



★ يسبق الانقسام الاختزالي مرحلة السكون (I) التي تعرف مضاعفة ADN في طور التركيب S من كمية q (8) إلى الكمية 2q (16).

★ خلال الانقسام المنصف (DI) تنفصل الصبغيات المتماثلة فتحصل كل خلية على كمية q من ADN. كما ينخفض عدد الصبغيات من 2n صبغي إلى n صبغي.

★ خلال الانقسام التعادلي (DII) تنفصل صبيغيات الصبغي الواحد فتحصل كل خلية على q/2 من كمية ADN. بينما يبقى عدد الصبغيات ثابت.

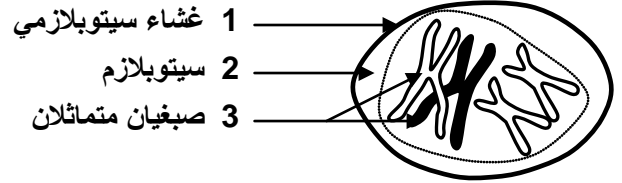
نستخلص من تحليل هذه الوثيقة أن الانقسام الاختزالي يمكننا من الحصول على خلايا أحادية الصيغة الصبغية انطلاقاً من خلايا ثنائية الصيغة الصبغية، وهذه الظاهرة مهمة خلال تشكل الخلايا الجنسية التي يجب أن تكون أحادية الصيغة الصبغية.

الوثيقة 4 : رسوم تخطيطية تفسيرية لأطوار الانقسام الاختزالي .

حل هذه الرسوم محددًا مختلف أطوار الانقسام الاختزالي.

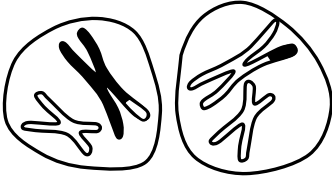
I = الانقسام الأول = الانقسام المنصف

II = الانقسام الثاني = الانقسام التعادلي



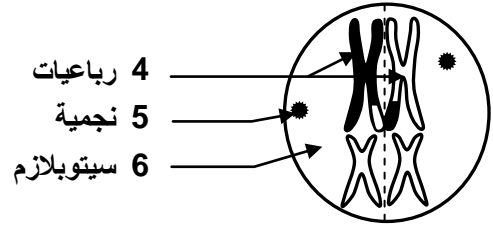
① الطور التمهيدي I

يتميز بتكثيف الصبغيات، وباقتران الصبغيات المتماثلة، مشكلة أزواجًا تسمى الرباعيات. اختفاء الغشاء النووي والنويات



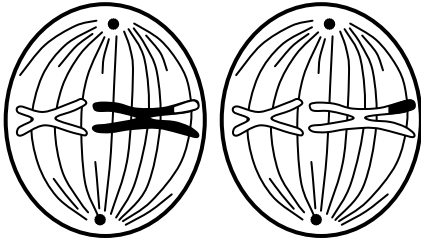
⑤ الطور التمهيدي II

تبتدئ مباشرة بعد الطور النهائي I في كل خلية، تبقى الصبغيات منشطرة طولياً، و يظهر المغزل اللالوني في كل خلية.



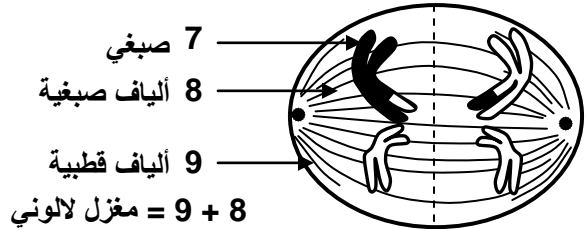
② الطور الاستوائي I

تتموضع الصبغيات المتماثلة في المستوى الاستوائي للخلية، تتكون النجميتين ويبدأ تشكل المغزل اللالوني.



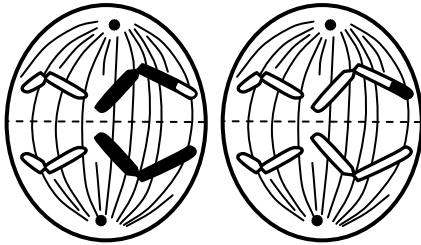
⑥ الطور الاستوائي II

بعد اكتمال تشكل المغزل اللالوني، تتموضع الصبغيات على مستوى وسط الخلية مشكلةً صفيحة استوائية.



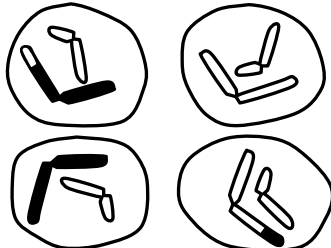
③ الطور الانفصالي I

انفصال الصبغيات المتماثلة بعضها عن بعض، وهجرتها نحو القطب الخلوي القريب منها، كل صبغي مكون من صبيغين.



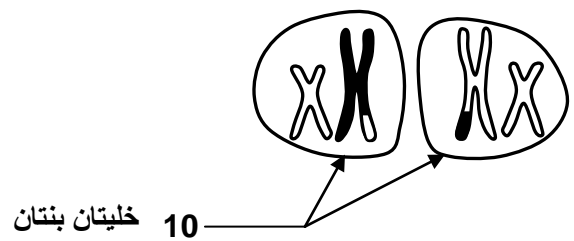
⑦ الطور الانفصالي II

انشطار الجزيء المركزي لكل صبغي بفعل تقلص خيوط المغزل اللالوني، فنحصل على صبغيات مُشكلة من صبغي واحد، تهاجر في اتجاه قطبي الخلية.



⑧ الطور النهائي II

تنقسم كل خلية مُشكلة خليتين، وبذلك نحصل على أربع خلايا أحادية الصيغة الصبغية.



④ الطور النهائي I

تتجمع الصبغيات المكنة من صبيغين في كل قطب، ونحصل على خليتين بنتين أحاديتا الصيغة الصبغية.

أ - الانقسام المنصف :

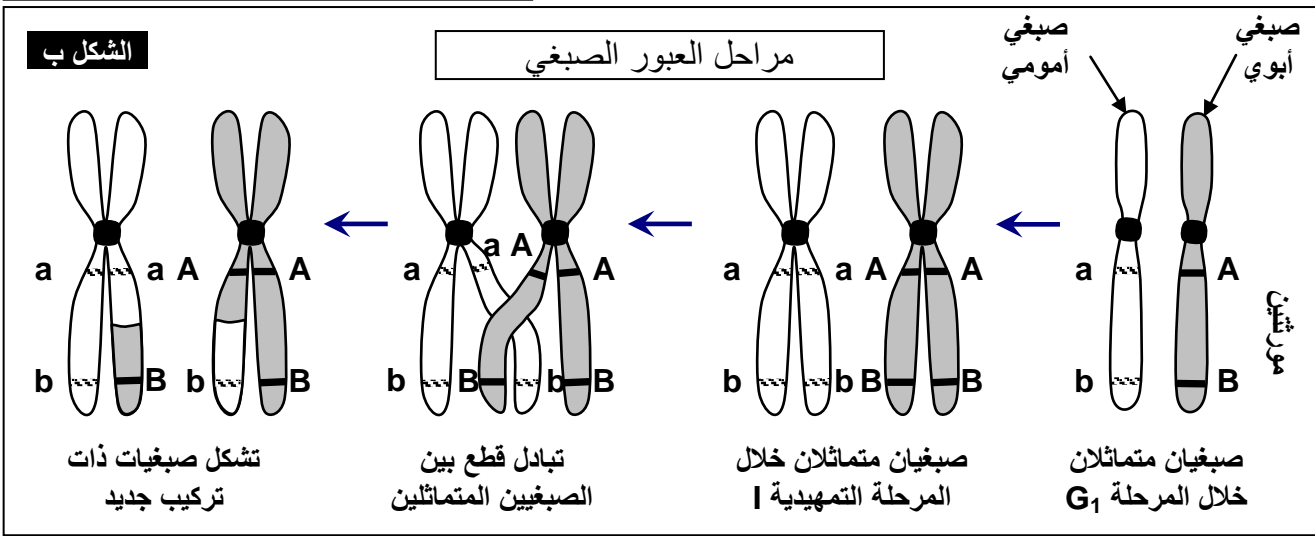
أ - المرحلة التمهيديّة I :

تتميز هذه المرحلة بتكثيف الصبغيات واقتتران الصبغيات المتماثلة لتشكل أزواجاً تسمى الرباعيات (تتشكل من صبغيين متماثلين كل صبغي مكون من صبيغين)، اختفاء الغشاء النووي و النويات. خلال هذه المرحلة تتقاطع صبيغيات الصبيغين المتماثلين، فيتم تبادل أجزاء فيما بينها أثناء تباعدهما، وتسمى هذه الظاهرة العبور Crossing-over. أنظر الوثيقة 5.

الوثيقة 5 : دور ظاهرة العبور الصبغي Crossing over.



يعطي الشكل أ من الوثيقة صورة بالمجهر الإلكتروني لصبغيات أثناء المرحلة التمهيديّة I، والشكل ب رسم تفسيري لظاهرة تحدث خلال هذه المرحلة. تعرف هذه الظاهرة وبين دورها في التأثير على الصفات الفردية.



تتجلى ظاهرة العبور الصبغي في تبادل قطع بين الصبغيات خلال الانقسام المنصف. وتلعب هذه الظاهرة دوراً هاماً في تنوع الأمشاج الناتجة عن الانقسام الاختزالي، حيث تساهم في تنوع التركيبات الوراثية بين مختلف الحليلات.

ب - المرحلة الاستوائية I :

تتموضع الصبغيات المتماثلة في المستوى الاستوائي للخلية، تتكون النجبتين ويظهر بينهما المغزل اللالوني.

ج - المرحلة الانفصالية I :

انفصال الصبغيات المتماثلة دون انقسام الجزيء المركزي، وهجرتها نحو القطب الخلوي القريب منها، وهكذا يتجمع في كل قطب من قطبي الخلية نصف الصيغة الصبغية، أي n صبغي كل واحد بصبيغين.

د - المرحلة النهائية I :

يتجمع نصف عدد الصبغيات في كل قطب، يتلاشى المغزل اللالوني ويحدث انقسام السيتوبلازم للحصول على خليتين بنيتين أحاديتا الصيغة الصبغية (n).

ب - الانقسام التعادلي :

أ - المرحلة التمهيديّة II :

قصيرة جداً تبتدئ مباشرة بعد النهائية I، تبقى الصبغيات منشطرة طولياً، ويظهر المغزل اللالوني في كل خلية.

ب - المرحلة الاستوائية II :

تتموضع الصبغيات لكل خلية في المستوى الاستوائي مشكلة الصفحة الاستوائية.

ج - المرحلة الانفصالية II :

انشطار الجزيء المركزي لكل صبغي، وتتفصل صبيغيات كل صبغي فيمثل كل واحد منهما صبغي، يهاجر نحو أحد قطبي الخلية.

نقل الخبر الوراثي عبر التوالد الجنسي

d - المرحلة النهائية II:

تتجمع الصبغيات في كل قطب ويزال تلولها و يتشكل الغشاء النووي وتظهر النويات، ويختفي مغزل الانقسام، وينقسم السيتوبلازم لتتكون في النهاية أربع خلايا أحادية الصيغة الصبغية (n)، كل صبغي مكون من صبغي واحد.

II - دور الانقسام الاختزالي والإخصاب في تخليط الحليلات.

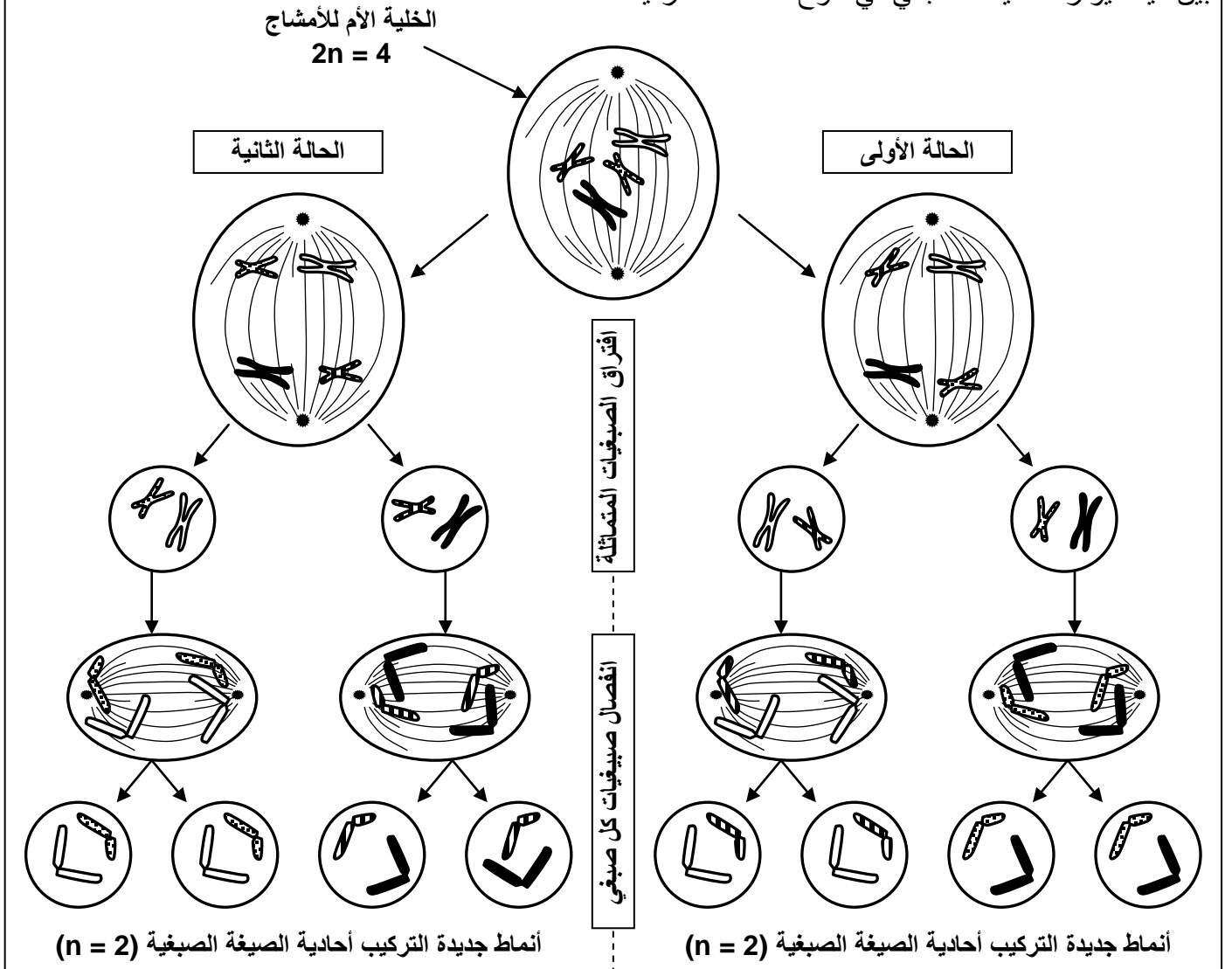
① - دور الانقسام الاختزالي:

يضمن الانقسام الاختزالي إنتاج خلايا أحادية الصيغة الصبغية انطلاقا من خلايا ثنائية الصيغة الصبغية، كما يضمن تخليط الحليلات وانتقال الصفات الوراثية من جيل إلى آخر، وذلك من خلال ظاهرتين مهمتين، وهما التخليط البصبغي والتخليط الضمبغي.

أ - التخليط البصبغي Brassage interchromosomique: أنظر الوثيقة 6.

الوثيقة 6: التخليط البصبغي ودوره في تنوع الأمشاج

بين كيف يؤثر التخليط الصبغي في تنوع الصفات الفردية؟

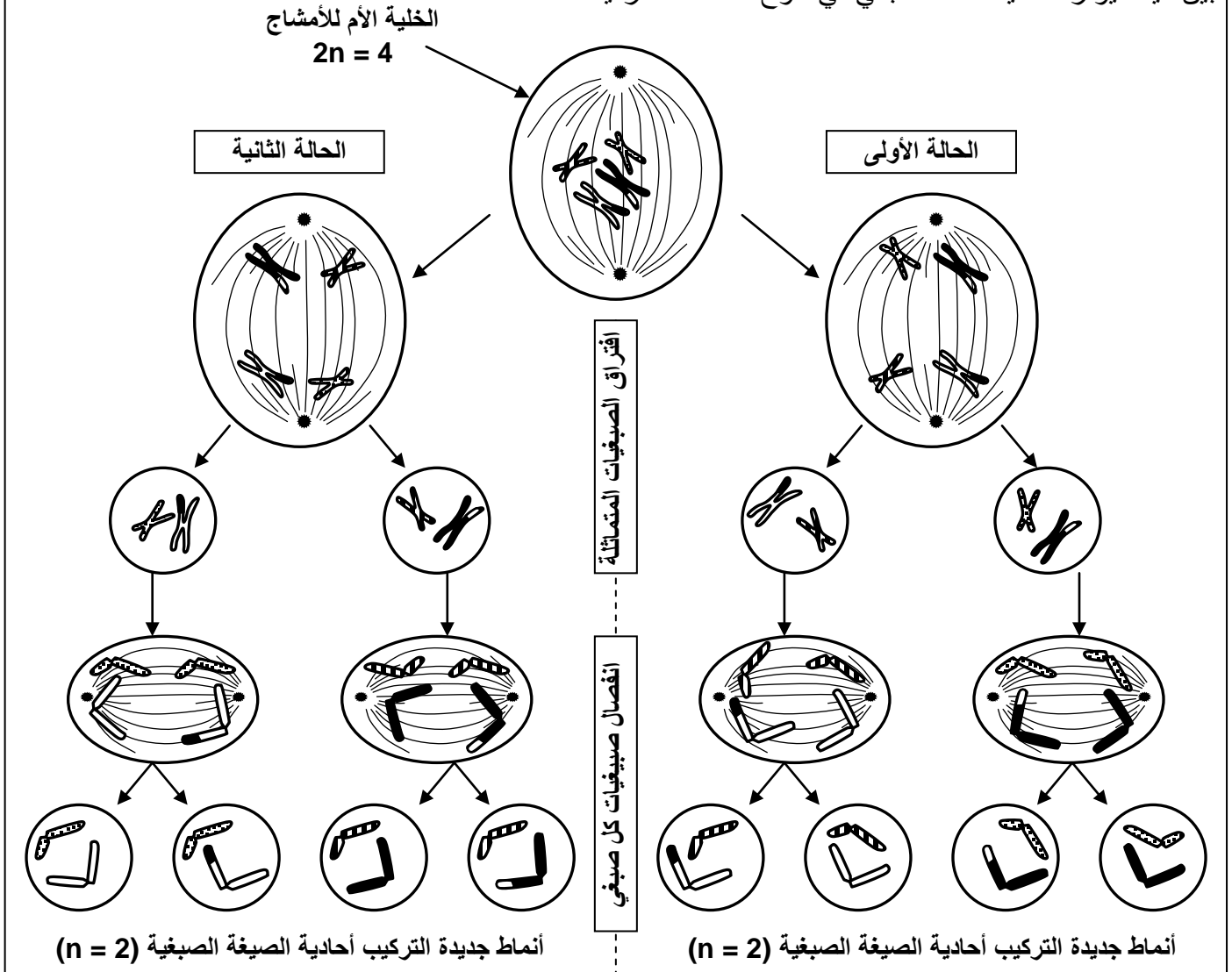


يتبين من معطيات الوثيقة أن مجموع التركيبات الجديدة المختلفة للأمشاج يساوي 4، وهذا راجع إلى الهجرة العشوائية للصبغيات أثناء الطور الانفصالي I، حيث أن هناك احتمالين لتموضع كل صبغي، مما يرفع عدد التركيبات التركيبات الجديدة الممكنة. باستعمال الصيغة 2^n ، وبما أن لدينا فقط زوجين من الصبغيات ($2n=4$)، فإن عدد التركيبات الجديدة هو: 2^2 يعني 4، وهو نفس العدد المحصل عليه في المثال أعلاه.

مثلا يتوفر الإنسان على 23 زوجا من الصبغيات، وبالتالي سيكون عدد التركيبات الجديدة المختلفة للأمشاج هو: 2^{23} أي 8388608 مشيخ مختلف، وهو عدد كبير جدا على الرغم من عدم الأخذ بعين الاعتبار ظاهرة التخليط الضمبغي، والتي ترفع كثيرا من هذا العدد.

الوثيقة 7: التخليط الضمصي ودوره في تنوع الأمشاج Le brassage intrachromosomique

بين كيف يؤثر التخليط الضمصي في تنوع الصفات الفردية؟



في نهاية الطور التمهيدي | يمكن تبادل قطع من الصبغيات المتماثلة، إنها ظاهرة العبور الصبغي، التي تلعب دورا هاما في تنوع الأمشاج الناتجة عن الانقسام الاختزالي، حيث تساهم في تنوع التركيبات الوراثية بين مختلف الحليلات، نتكلم إذن عن التخليط الضمصي.

② - دور الإخصاب:

بعد تشكل الأمشاج، وفي حالة حدوث تزاوج، تلتقي الأمشاج الذكرية بالأمشاج الأنثوية، مما يؤدي إلى تكون خلية تسمى البويضة، تدعى هذه الظاهرة بالإخصاب، وتلعب دورا هاما في تنوع الأفراد مثل ظاهرة الانقسام الاختزالي.

تختلف معظم الحليلات المتواجدة في المشيج الذكري عن الحليلات المتواجدة في المشيج الأنثوي، مما يفسر التنوع الهائل في أصناف البويضات المحصل عليها بعد الإخصاب.

نأخذ مثلا خلية أم للأمشاج ذات صيغة صبغية $2n = 4$ ، أي أن المورثات عند هذه الخلية محمولة على زوجين من الصبغيات المتماثلة. يؤدي الانقسام الاختزالي إلى تشكل أمشاج مختلفة وراثيا، وعددها أربعة أمشاج ممكنة لدى كل أب، في حالة عدم حدوث التخليط الضمصي (أنظر الوثيقة 6).

تعطي الوثيقة 8 مختلف البويضات الناتجة عن الإخصاب في هذه الحالة.

الوثيقة 8: دور الإخصاب في تخطيط الحليلات (تخطيط بيصبغي).

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

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 البيصبغي. كما أن الإخصاب يساهم في استرداد حالة ثنائية الصيغة الصبغية $(2n)$ أثناء تشكل البيضة، نتيجة اندماج مشيجين بـ (n) صبغي لكل واحد.

الوحدة الأولى، الفصل الثاني:

القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية

عند ثنائيات الصيغة الصبغية

تمهيد :

تعتبر الكائنات الثنائية الصيغة الصبغية نتيجة إخصاب لخلايا جنسية أحادية الصيغة الصبغية، الشيء الذي يعطي بيضة ثنائية الصيغة الصبغية تحتوي على أزواج من الصبغيات المتماثلة وبذلك توجد كل مورثة على شكل زوج من حليلين. ولفهم الآليات التي تتحكم في انتقال هذه الحليلات عبر أجيال هذه الكائنات، قام العلماء بمجموعة من الأبحاث والتجارب. وشكلت أعمال العالم ماندل Gregor Mendel، الدراسات الأولية التي مكنت من وضع قوانين إحصائية لانتقال الصفات الوراثية عند ثنائيات الصيغة الصبغية.

بعد العالم Mendel، ساهم علماء آخرون، من بينهم العالم Thomas Hunt Morgan، في فهم أكثر دقة للكيفية التي تنتقل خلالها الصفات الوراثية عبر الأجيال.

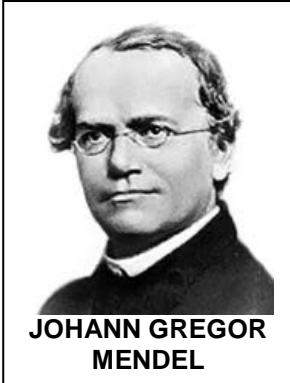
- ما هي نتائج أعمال ماندل Mendel؟ وما تأويلها الصبغي؟
- ما هي القوانين الإحصائية المتحكم في انتقال الحليلات عبر الأجيال؟

I – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة السيادة التامة: الهجونة الثنائية.

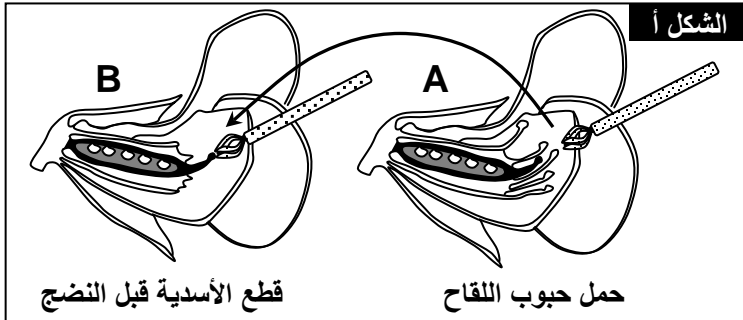
① تجارب Mendel وتأويلها الصبغي:

أ - تجارب Mendel. أنظر الوثيقة 1.

الوثيقة 1: تجارب ماندل Mendel.



★ اختار Mendel لهذه الدراسة نبات الجلبانة الذي يظهر صفات متعارضة (بذور صفراء أو خضراء، أزهار بيضاء أو بنفسجية، بذور ملساء أو متجعدة) فقام بزرع سلالتين نقيتين من نبات الجلبانة، تتميز السلالة الأولى ببذور ملساء Graines lisses والسلالة الثانية ببذور متجعدة (Graines ridées). ولضمان الإخصاب المتبادل بين هاتين السلالتين منع Mendel الإخصاب الذاتي الذي يتم بصورة طبيعية قبل تفتح أزهار الجلبانة وذلك بقطع الأسدية Les étamines قبل نضجها في مستوى الأزهار المستقبلية لحبوب اللقاح من أزهار أخرى (أنظر الشكل أ).
نتج عن هذا التزاوج تشكل بذور كلها ملساء تكون الجيل الأول الذي سوف نرمز له بـ F_1 .



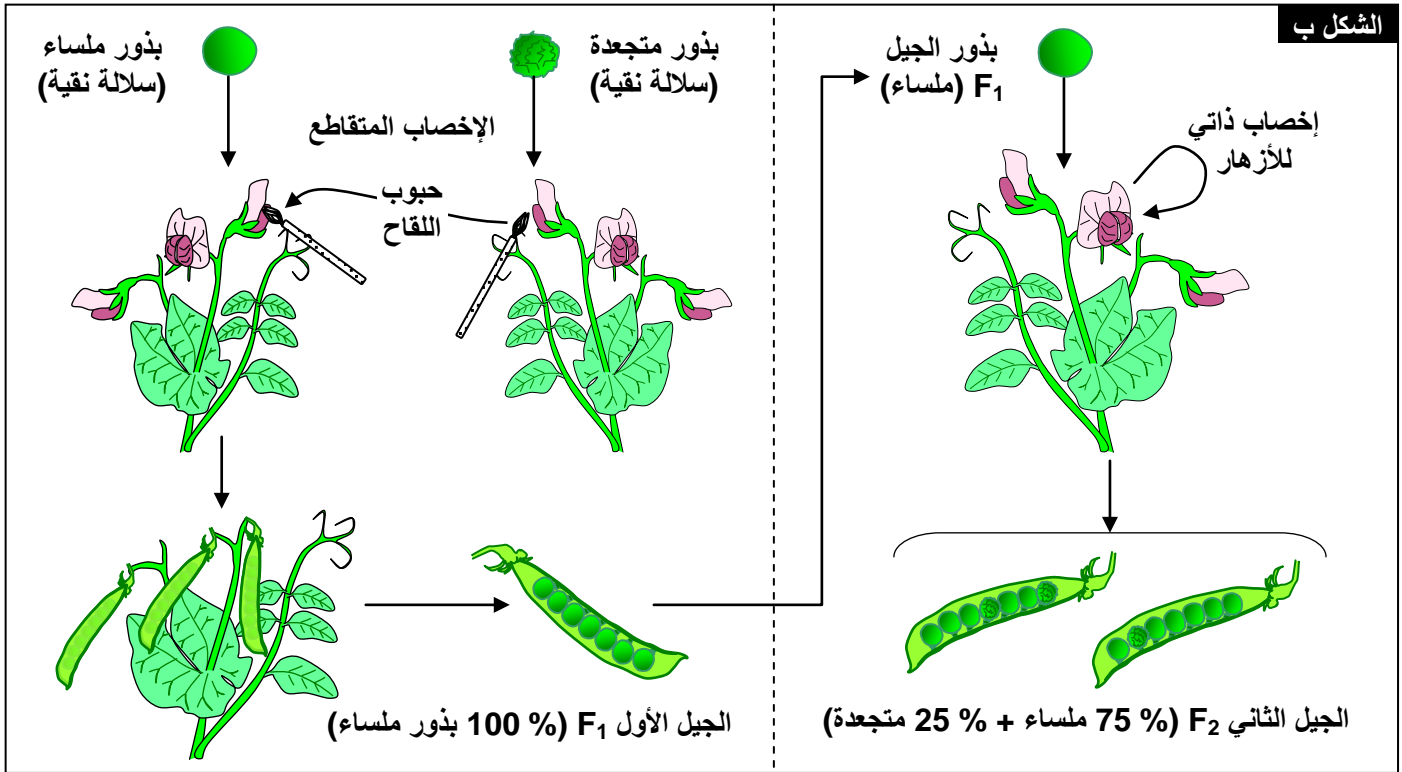
★ قام Mendel بإحداث تزاوج بين أفراد الجيل الأول ($F_1 \times F_1$) بنفس الطريقة السابقة فحصل على الجيل الثاني F_2 مكون من 75 % من بذور ملساء، و 25 % من بذور متجعدة. (أنظر الشكل ب).
قام Mendel بعد ذلك بزرع بذور الجيل F_2 تاركا أزهارها تلقح ذاتيا.

حصل ماندل على النتائج التالية:

- ✓ البذور المتجعدة F_2 تعطي 100 % من البذور المتجعدة.
- ✓ 25 % من البذور الملساء أفراد الجيل F_2 تعطي 100 % من البذور الملساء.
- ✓ 50 % من البذور الملساء أفراد الجيل F_2 يعطون 75 % من البذور الملساء و 25 % من البذور المتجعدة.

(1) ماذا تستنتج من تحليل نتائج تجربة ماندل؟

(2) أعط التأويل الصبغي لنتائج تجربة ماندل، آخذا بعين الاعتبار معطيات جدول الوثيقة 2 حول الترميز.



الوثيقة 2: معطيات حول الترميز

⇨ نرمز للمظهر الخارجي لفرد ما بالحرف الأول اللاتيني من التسمية الفرنسية للصفة المدروسة. ويكتب هذا الحرف بين معقوفتين وبكتابة كبيرة Majuscule عندما تكون الصفة سائدة Dominante، وبكتابة صغيرة Minuscule عندما تكون الصفة متنحية Récessif.

مثال: بذور ملساء [L] ، بذور متجدة [r].

⇨ نرمز للحيالات المسؤولة عن صفة ما كما هو الشأن بالنسبة للمظهر الخارجي بالحرف الأول اللاتيني من التسمية الفرنسية لهذه الصفة.

⇨ نرمز للنمط الوراثي بالشكل التالي: L/L حيث يمثل الخطان الزوج الصبغي الذي يحمل الحليلين كما نرمز لكل حليل بحرفه.

مثال: النمط الوراثي للبذور المتجدة هو: r/r والنمط الوراثي للبذور الملساء هو إما L/L أو L/r.

⇨ تعريف بعض المفاهيم :

- ✓ السلالة النقية: تكون السلالة نقية بالنسبة لصفة معينة، عندما تنتقل هذه الصفة من جيل إلى آخر دون تغيير.
- ✓ السلالة المتوحشة: السلالة ذات الصفة المرجعية الأكثر حضوراً في الطبيعة.
- ✓ التهجين: تزاوج طبيعي أو اصطناعي بين حيوانات أو نباتات من أنواع أو سلالات مختلفة، ينتج عنه أفراد هجين.
- ✓ المظهر الخارجي: هو الشكل الظاهر أو المعبر عنه لصفة معينة.
- ✓ النمط الوراثي: حليلات المورثة المتحكم في الصفة المدروسة، وعند ثنائيات الصيغة الصبغية تكون كل مورثة ممثلة بحليلين، حليل على كل صبغي من الصبغيات المتماثلة. وهكذا يكون الفرد إما متشابه الاقتران عندما يكون الحليلان متشابهان، أو مختلف الاقتران، عندما يكون الحليلان مختلفان.

ب - تحليل نتائج تجارب Mendel.

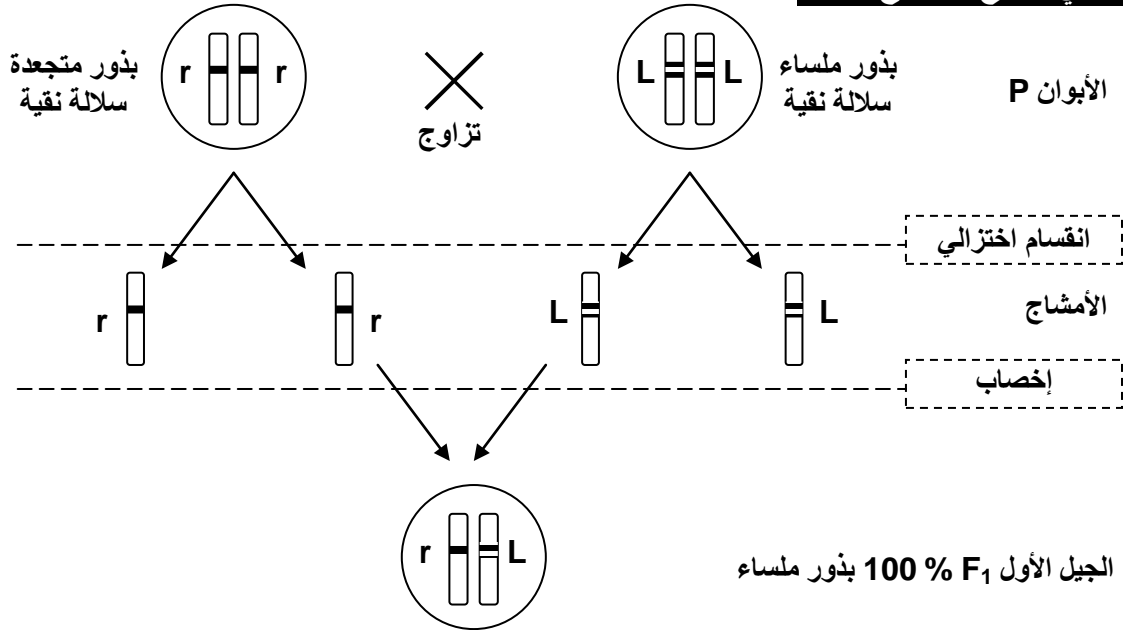
(1) نتج عن تزاوج نباتين من سلالة نقية، لإحداهما بذور ملساء والأخرى بذور متجدة (جيل الآباء P)، جيل أول F_1 يتكون من أفراد متجانسون ويشبهون في المظهر الخارجي الأب ذي الشكل الأملس، مع غياب الشكل متجدد. نعلم أن الأبوين من سلالة نقية، إذن سيكونان متشابهين الاقتران، حيث ستكون النبتة ذات البذور الملساء، حاملة لحليلي الشكل الأملس، بينما النبتة ذات البذور المتجدة، ستكون حاملة لحليلي الشكل متجدد. أما النباتات الناتجة عن هذا

التزاوج، ورغم إبدائها للمظهر بذور ملساء، إلا أنها حاملة لحليل الشكل أملس وحليل الشكل متجدد، أي أنها مختلفة الاقتران بالنسبة لهذه الصفة، فنقول أنها هجينة. ورغم أن بذور نباتات الجلبانة للجيل F_1 تتوفر على حليل الشكل أملس وحليل الشكل متجدد، إلا أنها تبرز الشكل أملس فقط. نستنتج إذن، أنه يتم فقط تعبير أحد الحليلين إلى مظهر خارجي، نقول أن حليل الشكل أملس سائد على حليل الشكل متجدد **Dominant**، وبالتالي هذا الأخير هو حليل متنحي **Récessif**.

(2) لدينا حليل مسؤول عن الشكل أملس **Lisse** سائد، وحليل مسؤول عن الشكل متجدد **Ridé** متنحي، إذن سنرمز لأملس بالحرف **L**، وللمتجدد بالحرف **r**. وهكذا نفس التزاوجات كما يلي:

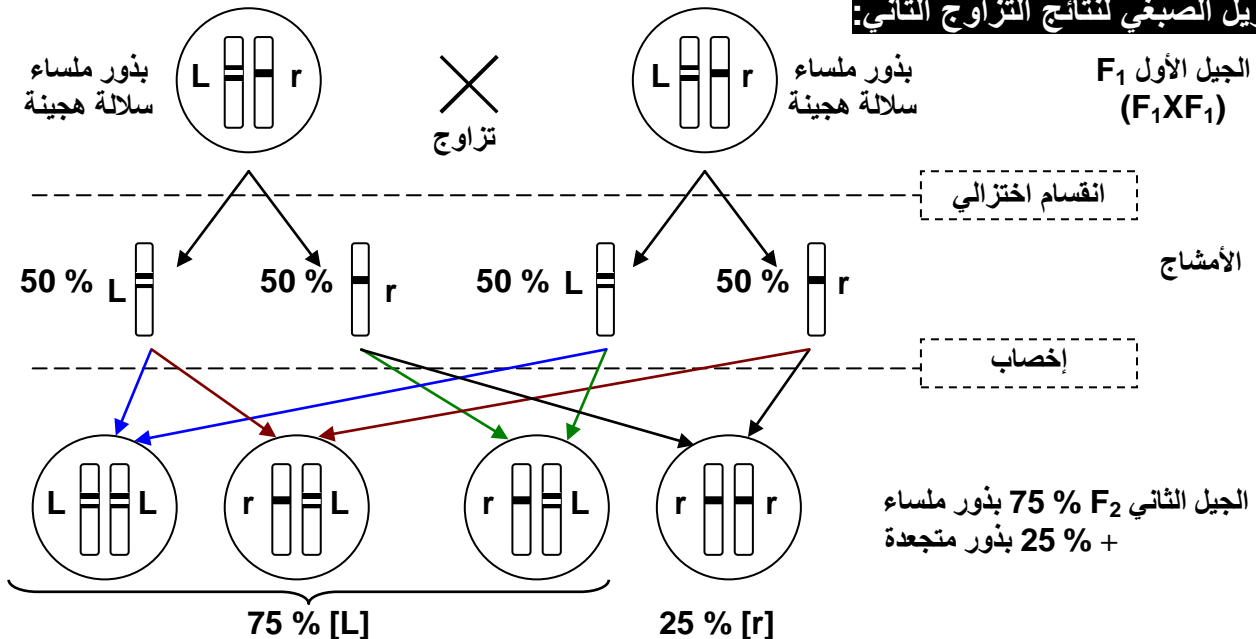
★ يعطي التزاوج الأول بين الآباء **P**، الجيل الأول F_1 مكون من أفراد متجانسون ويشبهون في المظهر الخارجي الأب ذي الشكل الأملس، مع غياب الشكل متجدد.

التأويل الصبغي لنتائج التزاوج الأول:



★ عند التزاوج الثاني ($F_1 \times F_1$)، يظهر جيل ثاني F_2 ، مكون من أفراد غير متجانسين (25 % متجدد + 75 % ملساء). هذا يعني أن أفراد الجيل الأول F_1 كانت تحمل الشكل متجدد ولكنه لم يظهر إلا في الجيل الثاني F_2 . يعني أن الفرد الهجين F_1 يحمل العاملين الوراثيين المسؤولين عن المظهرين الخارجيين المتعارضين.

التأويل الصبغي لنتائج التزاوج الثاني:



ج - استنتاجات.

★ إن الفرد الهجين F_1 يحمل العاملين الوراثيين المسؤولين عن المظهرين الخارجيين المتعارضين. وهكذا فالمظهر الخارجي لهجناء F_1 الذي يشبه أحد الأبوين هو سائد، وبالمقابل فالمظهر الثاني الذي بقي مستترا في هذا الجيل وظهر في الجيل الثاني F_2 ، هو مظهر متنحي. من كل ما سبق استنتج القانون الأول لماندل:

نسمي هذا القانون قانون تجانس الهجناء:

في حالة تزاوج سلالتين نقيتين تختلفان بصفة واحدة، نحصل في الجيل الأول F_1 على أفراد متجانسة ذات صفة الأب السائدة.

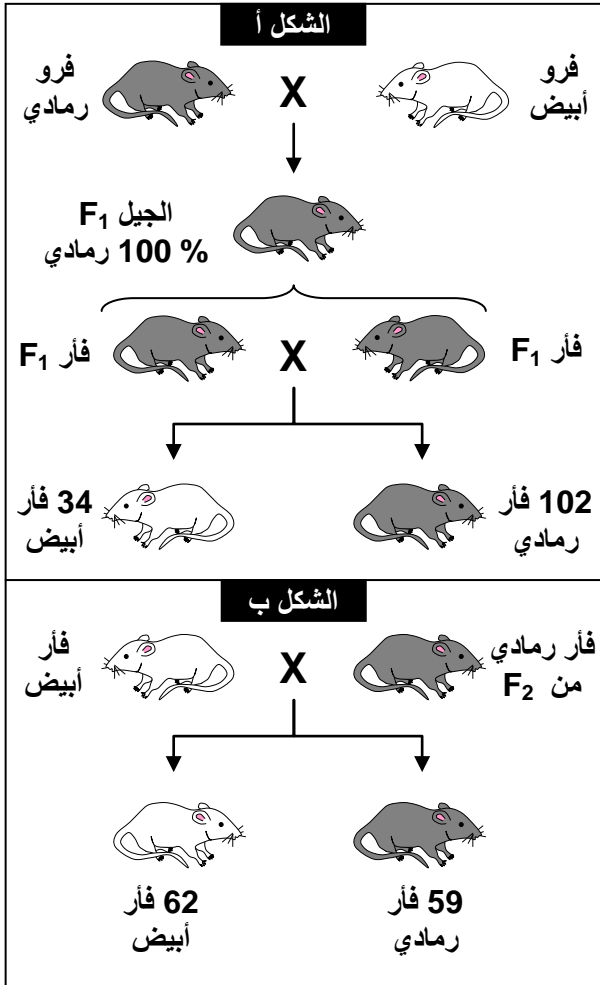
★ تفسر النتائج المحصل عليها في الجيل الثاني F_2 بافتراض أن العاملين الوراثيين المسؤولين عن المظهرين الخارجيين المتعارضين يفرقان أثناء تشكل أمشاج النبات الهجين (كل مشيج يحمل فقط أحد هذين العاملين) ويلتقيان بالصدفة أثناء الإخصاب. ومن ذلك استنتج القانون الثاني لماندل:

نسمي هذا القانون قانون نقاوة الأمشاج:

أثناء تشكل الأمشاج يفرق العاملان الوراثيان اللذان يحملان الصفتين المتعارضتين، فيحتوي كل مشيج على أحد حليلي المورثة، اذن هو نقى.

② انتقال صفة لون الفرو عند الفئران:

أ - معطيات تجريبية. أنظر الوثيقة 3.



الوثيقة 3: دراسة تجريبية لانتقال صفة لون الفرو عند الفئران:

عند ظهور نتائج Mendel (1866)، حاول هذا الباحث تطبيق مبادئه على الحيوانات، فدرس انتقال صفة لون الفرو عند الفئران. لدينا سلالتين نقيتين من الفئران تختلفان بلون الفرو، أحدهما ذو فرو أبيض والثاني ذو فرو رمادي. يعطي التزاوج بين فئران إحداهما رمادية والأخرى بيضاء (سلالة الآباء P)، خلفا متجانسا مكون فقط من فئران رمادية اللون (الجيل الأول F_1). نقوم بتزاوج أفراد F_1 مع بعضها فنحصل على الجيل الثاني F_2 يتكون من فئران رمادية وفئران بيضاء (أنظر الشكل أ).

- (1) حدد نمط التزاوج المنجز.
- (2) عرف السلالة النقية.
- (3) حلل النتائج المحصل عليها في F_1 وفي F_2 .
- (4) فسر صبغيا النتائج المحصل عليها في كل من F_1 و F_2 .

من أجل التأكد من نقاوة سلالة الفئران ذات اللون الرمادي في الجيل الثاني F_2 ، نقوم بإجراء تزاوج بين فرد رمادي من F_2 وفرد آخر أبيض، فنحصل على خلف يضم فئران رمادية وفئران بيضاء كما هو ممثل على الشكل ب.

- (5) ماذا نسمي هذا النوع من التزاوج؟ ماذا تستنتج من تحليل نتيجة هذا التزاوج؟

ب - تحليل نتائج التزاوجات.

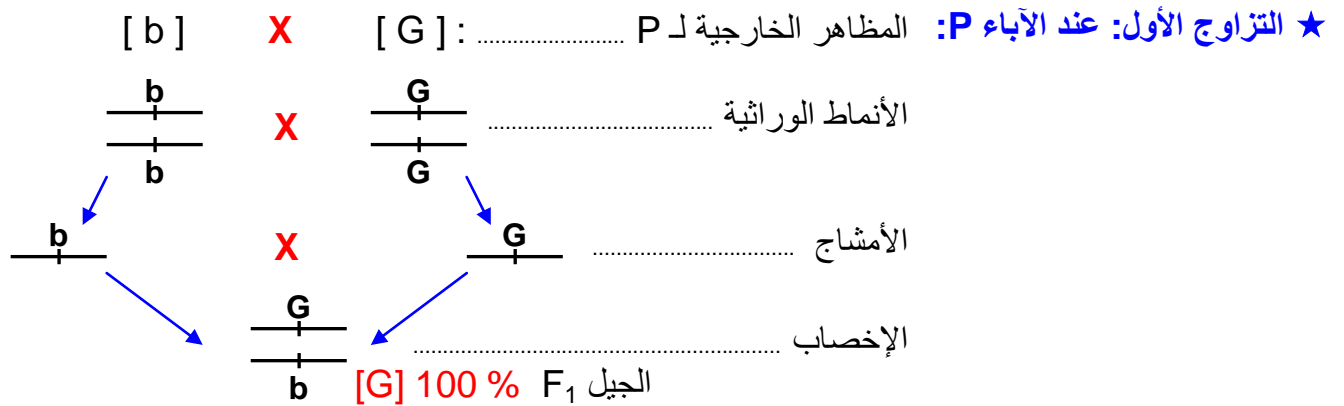
- (1) لقد تم التزاوج بين أفراد من نفس النوع، ينتمون لسلالتين نقيتين، تختلفان في صفة واحدة. اذن نمط التزاوج هو عبارة عن هجونة أحادية.

(2) تكون السلالة نقية بالنسبة لصفة معينة، عندما تنتقل هذه الصفة إلى الخلف بدون تغير عبر أجيال متعددة. ونفسرها بوجود حليين متشابهين بالنسبة للمورثة المرتبطة بتلك الصفة.

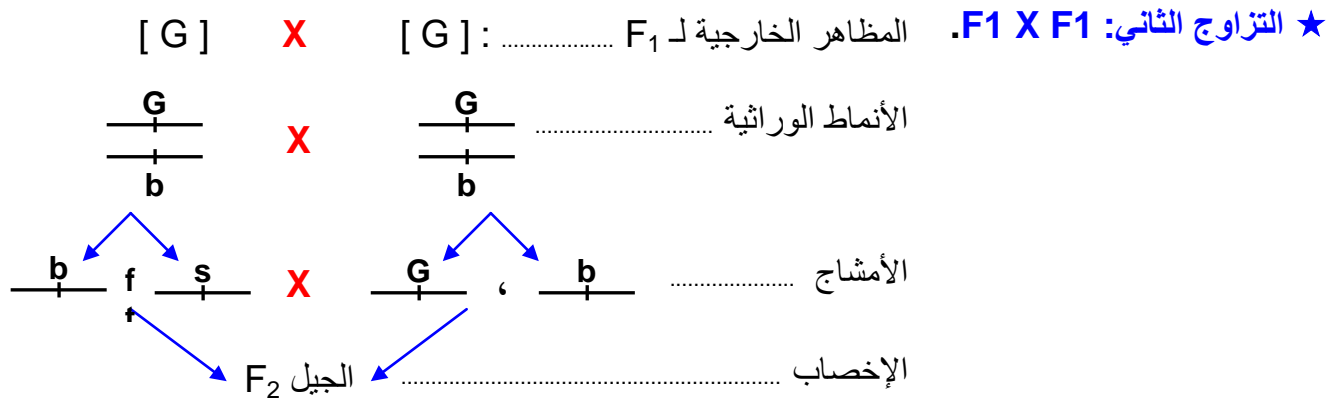
(3) إن جميع أفراد الجيل F_1 متجانسون فيما بينهم، ويشبهون في المظهر الخارجي الأب ذي اللون الرمادي. اعتماداً على القانون الأول لـ Mendel نستنتج أن صفة اللون رمادي صفة سائدة، بينما الصفة لون أبيض صفة متنحية. نلاحظ كذلك أن الصفة أبيض ظهرت لدى أفراد الجيل F_2 ، ولم تكن تظهر عند الجيل F_1 ، نستنتج أن أفراد الجيل F_1 يحملون الحليل المسؤول عن الصفة أبيض، ولا يظهر عندهم لكونه حليل متنحي.

(4) التفسير الصبغي لنتائج التزاوج:

بما أن رمادي سائد سنرمز له بـ G ، وأبيض متنحي سنرمز له بـ b .



كل أفراد الجيل الأول F_1 لهم النمط الوراثي G/b ، وبما أن الحليل G سائد على الحليل b ، فإن كل أفراد F_1 سوف يكون لهم نفس المظهر الخارجي $[G]$.



في F_2 يمكن تلخيص إمكانية الإخصاب، في جدول ذي مدخلين، يسمى شبكة التزاوج L'échiquier de croisement. حيث يكتب في المدخل العمودي، مختلف أصناف الأمشاج الأنثوية ونسبها، وفي المدخل الأفقي، مختلف أصناف الأمشاج الذكورية ونسبها.

شبكة التزاوج

	♂	♀
♂	$\frac{G}{G}$ 50% $\frac{G}{b}$ 25% $\frac{b}{G}$ 25% $\frac{b}{b}$ 25%	$\frac{G}{G}$ 50% $\frac{G}{b}$ 50% $\frac{b}{G}$ 50% $\frac{b}{b}$ 50%

يتكون الجيل الثاني F_2 من:

★ المظاهر الخارجية: $[G]$ 75% + $[b]$ 25%

★ الأنماط الوراثية: 25% بنمط وراثي b/b .

50% بنمط وراثي G/b .

25% بنمط وراثي G/G .

5) نسمي هذا النوع من التزاوج بالتزاوج الاختباري Test Cross، وهو تزاوج يتم بين فرد ذي مظهر خارجي سائد ونمط وراثي غير معروف، وفرد ذي مظهر خارجي متنح أي متشابه الاقتران بالنسبة للصفة المدروسة.

في هذا التزاوج، يرتبط المظهر الخارجي للخلف بنمط الأمشاج التي ينتجها الأب ذو المظهر الخارجي السائد. وبذلك نجد حالتين:

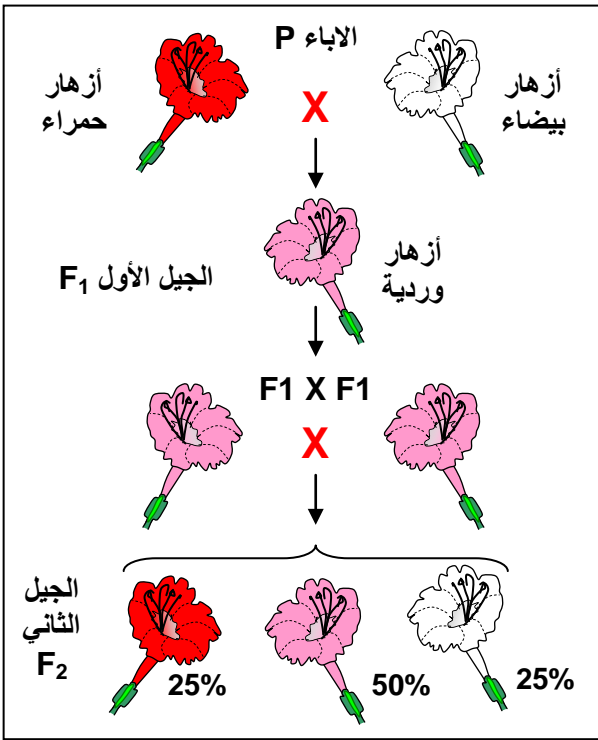
★ **الحالة الأولى:** إذا كان النمط الوراثي للأب ذو المظهر السائد هو $G//G$ ، فسوف ينتج نمطا واحدا من الأمشاج $G/$ ، وبالتالي نحصل عند الخلف على $G//b$ 100 % أي 100 % فئران رمادية.

★ **الحالة الثانية:** إذا كان النمط الوراثي للأب ذو المظهر السائد هو $G//b$ ، فسوف ينتج نمطين من الأمشاج $G/$ و $b/$ ، وبالتالي نحصل عند الخلف على $G//b$ 50 % + $b//b$ 50 % أي 50 % فئران بيضاء + 50 % فئران رمادية.

نلاحظ أن نتيجة هذا التزاوج الاختباري هي 50 % فئران بيضاء + 50 % فئران رمادية. نستنتج إذن أن الفأر الرمادي المختبر هجين أي مختلف الاقتران $G//b$.

II – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة تساوي السيادة La codominance.

① التهجين عند نبات شب الليل الوثيقة 4.



الوثيقة 4: التهجين عند نبات شب الليل:

قصد دراسة مظهر آخر لكيفية انتقال الصفات الوراثية وتعبيرها، تم إجراء تزاوج عند نبات شب الليل *Mirabilis jalapa*، حيث تم إنجازها بين سلالتين نقيتين من نبات شب الليل، الأولى ذات أوراق تويجية حمراء Rouge، والثانية ذات أوراق تويجية بيضاء Blanche، فتم الحصول نباتات هجينة ذات أوراق تويجية وردية Rose تمثل الجيل الأول F₁ (أنظر الرسم أمامه). نشير إلى أنه تم اعتماد الإخصاب المتقاطع، لتجنب حدوث إخصاب ذاتي لنفس الأزهار.

(1) حل هذه النتائج، ثم استنتج.

يعطي تزاوج نباتات F₁ فيما بينها جيل ثاني F₂ غير متجانس ومكون من 25 % نباتات ذات أزهار بيضاء و 25 % نباتات ذات أزهار حمراء و 50 % نباتات ذات أزهار وردية.

(2) فسر صبغيا النتائج المحصل عليها في F₁ و في F₂.

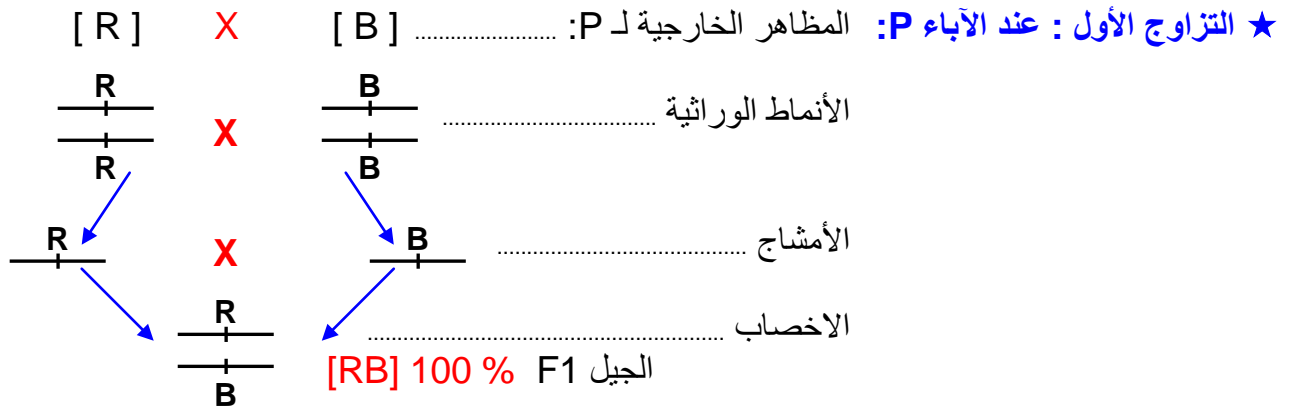
② تحليل نتائج التزاوج:

(1) إن تزاوج سلالتين نقيتين من شب الليل تختلفان بصفة لون الأوراق التويجية أعطى جيل أول F₁ يتكون من أفراد متجانسون، إذن الجيل F₁ سيكون هجيناً (تحقق القانون الأول لماندل). إلا أن صفات أفراد الجيل F₁ لا تشبه أي صفة من صفات الوالدين، بل هي صفة وسيطة بين صفتي الأبوين. نستنتج من هذا أن هناك غياب للسيادة أو نقول كذلك تساوي السيادة أو السيادة غير التامة.

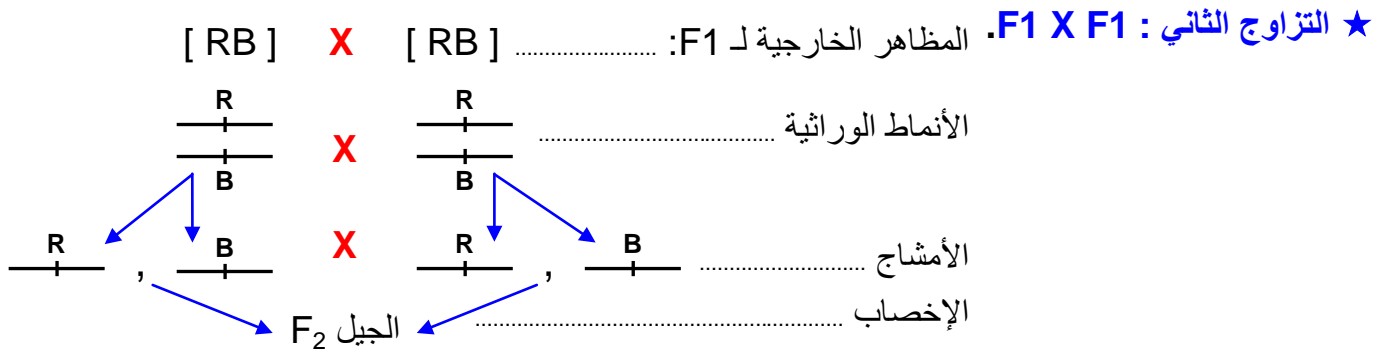
(2) التفسير الصبغي لنتائج التزاوجات:

بما أن الحليلان متساويا السيادة، سنرمز لهما معا بحروف كبيرة Majuscules، فنعطي للحليل المسؤول عن اللون الأحمر Rouge للأوراق التويجية الحرف R، والحليل المسؤول عن اللون الأبيض Blanc للأوراق التويجية الحرف B.

سيكون التفسير الصبغي إذن على الشكل التالي:



كل أفراد الجيل الأول F₁ لهم النمط الوراثي R//B، وبما أن هناك تساوي السيادة، فإن كل أفراد F₁ سوف يكون لهم نفس المظهر الخارجي [RB].



في F₂ يمكن تلخيص إمكانية الإخصاب، في شبكة التزاوج التالية:

	♂	♀
♂	50% $\frac{B}{R}$ 25% $\frac{R}{R}$ 25% $\frac{B}{B}$	50% $\frac{R}{B}$ 25% $\frac{R}{R}$ 25% $\frac{B}{B}$
♀	50% $\frac{R}{B}$ 25% $\frac{R}{R}$ 25% $\frac{B}{B}$	50% $\frac{B}{R}$ 25% $\frac{R}{R}$ 25% $\frac{B}{B}$

يتكون الجيل الثاني F₂ من:

★ المظاهر الخارجية: [B] 25 % + [R] 25 %
[RB] 50 % +

★ الأنماط الوراثية: 25 % بنمط وراثي R//R
50 % بنمط وراثي R//B
25 % بنمط وراثي B//B

III – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة المورثة المميتة.

① انتقال صفة مرتبطة بمورثة مميتة عند الفئران أنظر الوثيقة 5.

الوثيقة 5: دراسة صفة مرتبطة بمورثة مميتة عند الفئران:

نقوم بتزاوج سلالتين من فئران صفراء Jaune، فنحصل على خلف غير متجانس يضم: 202 فأر أصفر و98 فأر رمادي Gris.

- (1) ماذا يمكنك استنتاجه من خلال نتائج هذا التزاوج؟ علل جوابك؟
- (2) أحسب نسبة الأنماط المحصل عليها. ماذا تلاحظ؟
- (3) فسر صبغيا هذه النتائج علما أنه لوحظ في رحم الأم فئران صفراء ممتة

② تحليل نتائج التزاوج:

(1) من خلال تحليل نتائج هذا التزاوج نستنتج:

★ لقد تم التزاوج بين فئران صفراء، فحصلنا في الخلف على فئران غير متجانسة (صفراء ورمادية)، إذن لم يتحقق القانون الأول لماندل، وبالتالي فالأبوين لا ينتميان لسلالة نقية.

★ إن ظهور فئران رمادية عند الخلف، يدل على أن الحليل المسؤول عن هذه الصفة كان عند الآباء ولم يظهر عندهم. يمكننا القول إذن أن صفة لون رمادي صفة متنحية وصفة لون أصفر صفة سائدة.

★ إن الحصول في الجيل الأول F_1 على أفراد بلون رمادي، يعني أن الأبوين معا يتوفران على الحليل المسؤول عن هذا اللون، لكنهما يبديان مظهرا خارجيا أصفر، نستنتج بالتالي أن الأبوين معا مختلفي الاقتران (هجناء).

(2) نسب الأنماط المحصل عليها:

نسبة الفئران الصفراء هي: $(2/3) = 67.33\%$ $(202 / (202 + 98)) \times 100$

نسبة الفئران الرمادية هي: $(1/3) = 32.66\%$ $(98 / (202 + 98)) \times 100$

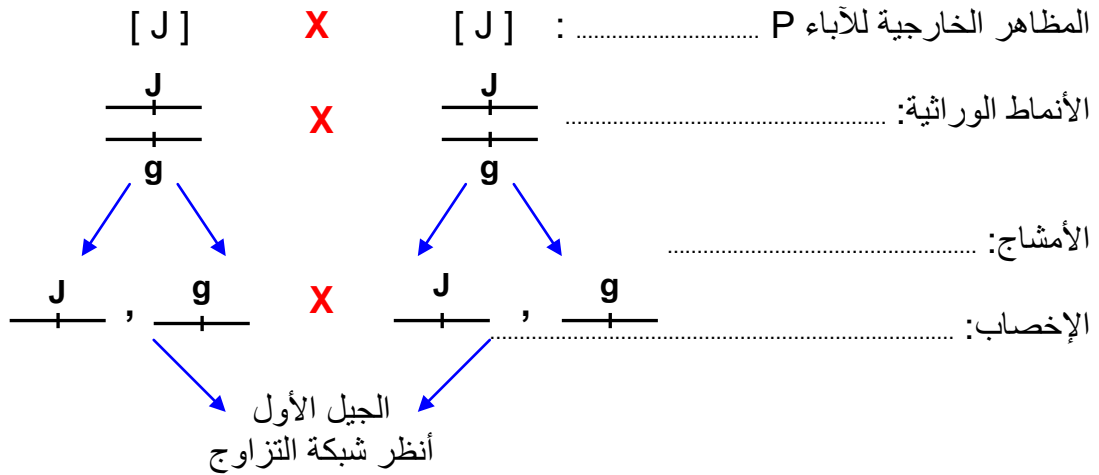
بما أننا في حالة سيادة تامة، فالنسب المتوقعة هي 25 % (أي 1/4) للمظهر الخارجي المتنحي + 75 % (أي 3/4) للمظهر الخارجي السائد.

نلاحظ أن النسب المحسوبة تخالف النسب المتوقعة F_2 في حالة السيادة التامة.

(3) التأويل الصبغي لنتائج التزاوج:

ننجز التفسير الصبغي باستعمال الرموز التالية: الحليل المسؤول عن اللون الأصفر Jaune سائد، سنرمز له بالحرف J، والحليل المسؤول عن اللون الرمادي Gris متنحي، سنرمز له بالحرف g.

التأويل الصبغي للتزاوج [J] X [J].



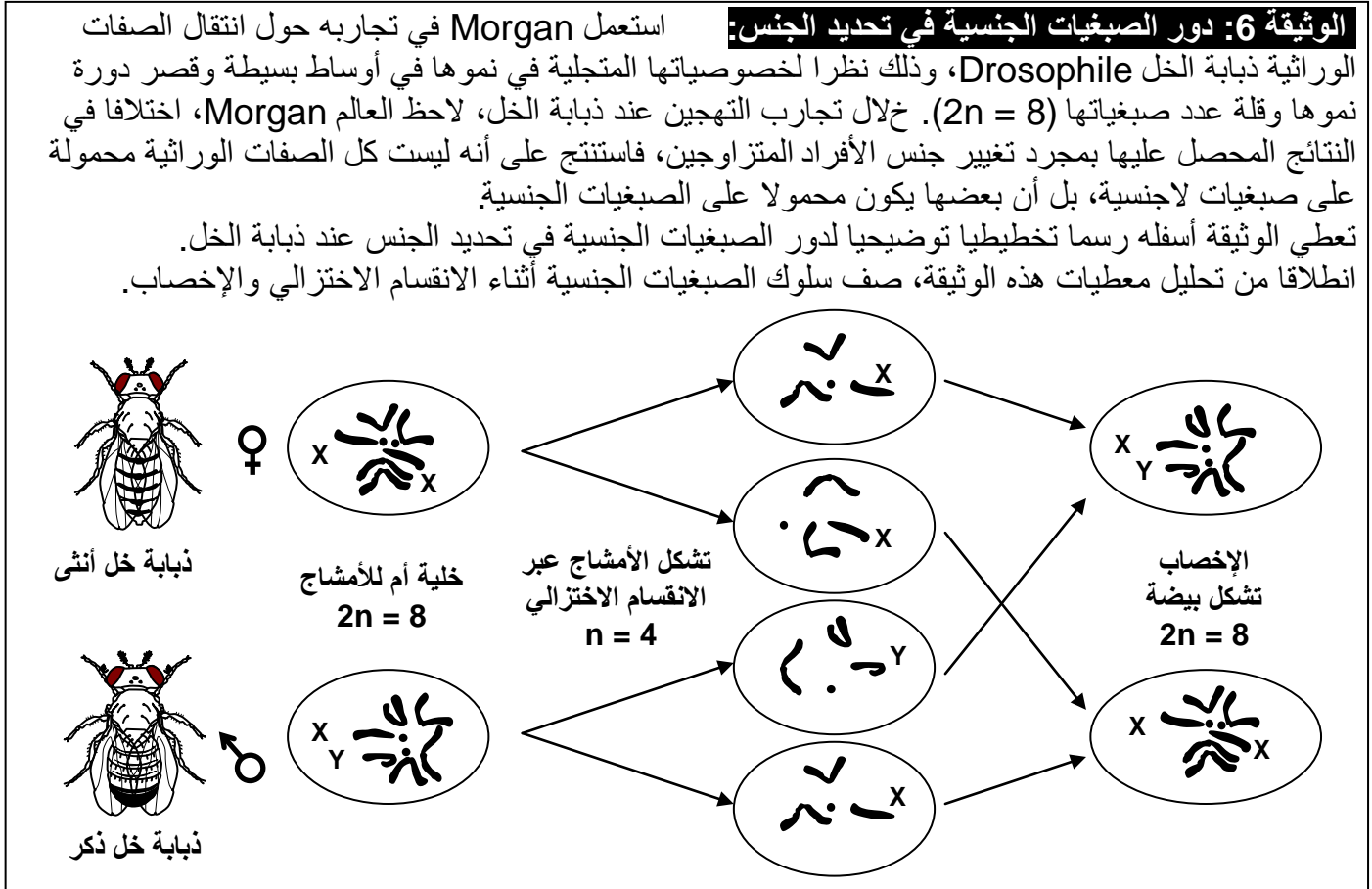
شبكة التزاوج

	♂	♀
♂	<div>50% $\frac{g}{+}$</div> <div>50% $\frac{J}{+}$</div>	<div>50% $\frac{J}{+}$</div> <div>50% $\frac{g}{+}$</div>
♀	<div>25% $\frac{J}{+}$</div> <div>25% $\frac{g}{+}$</div>	<div>25% $\frac{J}{+}$</div> <div>25% $\frac{g}{+}$</div>

إن تشابه الاقتران بالنسبة للحليلين السائدين j//j يؤدي إلى موت هذه الفئران، وهذا ما يفسر وجود فئران ميتة في رحم الأم، ويفسر أن ثلث الفئران ذات لون رمادي، والثلث بلون أصفر. من خلال هذا التفسير الصبغي، يتضح أن النتائج النظرية تطابق النتائج التجريبية، وبالتالي، فنحن فعلا أمام حالة مورثة مميتة *Gène létale*.

IV – دراسة انتقال زوج من الحليلات في حالة مورثة مرتبطة بالجنس.

① دور الصبغيات الجنسية في تحديد الجنس. أنظر الوثيقة 6.



إن ملاحظة الخريطة الصبغية لكائن ثنائي الصيغة الصبغية يبين أن النواة تحتوي على أزواج من الصبغيات المتماثلة، تشكل الصبغيات اللاجنسية، بالإضافة إلى صبغيان جنسيان. عند الذكر يكون الصبغيان الجنسيان مختلفين فنقول أنه متغاير الأمشاج ونرمز له بـ XY. عند الأنثى يكون الصبغيان الجنسيان متشابهين فنقول أنه متشابه الأمشاج ونرمز له بـ XX. لكن هناك حالات استثنائية، حيث يكون الذكر فيها متشابه الأمشاج، فنرمز لصبغياته الجنسية بـ Z. والنمط الوراثي في هذه الحالة هو ZZ، بينما تكون الأنثى متغايرة الأمشاج، ونرمز لصبغياتها الجنسية بـ Z و W، والنمط الوراثي في هذه الحالة هو ZW.

هناك حالات أخرى استثنائية، حيث يتوفر الذكر على صبغي جنسي واحد X والنمط الوراثي في هذه الحالة هو XO بينما الأنثى تتوفر على صبغيين جنسيين X، والنمط الوراثي في هذه الحالة هو XX، مثل حالة الجراد.

② انتقال صفة مرتبطة بالجنس عند ذبابة الخل.

أ – معطيات تجريبية. أنظر الوثيقة 7.



ب - تحليل نتائج التزاوج.

(1) في التزاوج الأول نلاحظ أن كل أفراد الجيل الأول F_1 متجانسون ولهم الصفة عيون حمراء. طبقا للقانون الأول لـ Mendel نستنتج أن التحليل المسؤول عن اللون الأحمر للعيون سائد، والتحليل المسؤول عن لون العيون البيضاء متنحي.

(2) يعطي التزاوج العكسي (تغيير الصفة بين الذكور والإناث)، جيل F_1 ، يتكون من أفراد غير متجانسين، رغم أن الأبوين من سلالة نقية (لم يتحقق القانون الأول لماندل)، كما نلاحظ خلال هذا التزاوج أن الذكور أخذوا صفة أمهاتهم، بينما الإناث أخذن صفة آبائهن، مما يدعو للاعتقاد بكون هذه المورثة محمولة على صبغي جنسي، وبالضبط الصبغي الجنسي X، لأن هذه الصفة تظهر عند الذكور و الإناث.

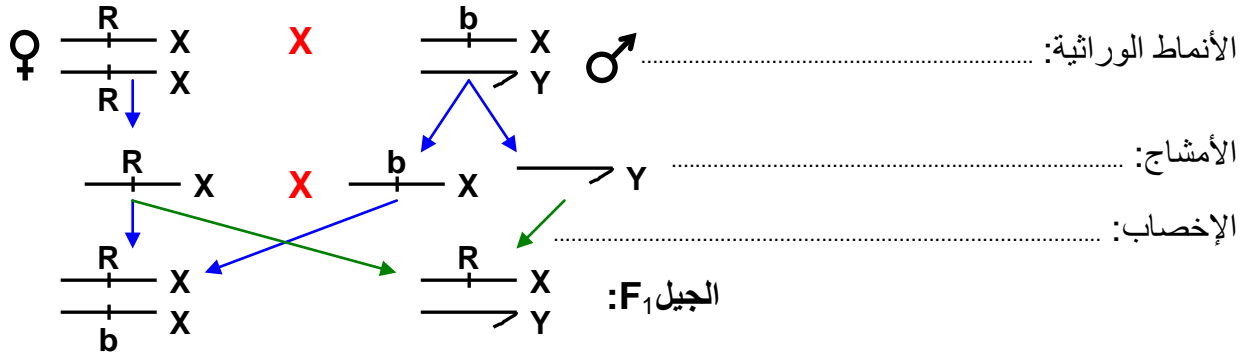
(3) التفسير الصبغي للنتائج المحصل عليها:

التحليل المسؤول عن لون العيون الحمراء Rouges سائد، نرسم له بالتحرف R، أما التحليل المسؤول عن لون العيون البيضاء Blanches متنحي، نرسم له بالتحرف b. عندما تكون المورثة محمولة على الصبغي الجنسي X، يجب الإشارة في الرموز المستعملة خلال التفسير الصبغي إلى كل من الصبغيين X عند الأنثى والصبغيين X و Y عند الذكر. أما بخصوص المظهر الخارجي، فنستعمل نفس الطريقة المعتمدة في حالة الصبغيات اللاجنسية.

خلال التزاوج الأول، سيكون النمط الوراثي للأنثى $X^R X^R$ ، بمظهر خارجي [R]، والذكر $X^b Y$ بمظهر خارجي [b]، وخلال التزاوج الثاني، سيكون النمط الوراثي للأنثى $X^b X^b$ ، بمظهر خارجي [b]، والذكر $X^R Y$ بمظهر خارجي [R]

★ التزاوج الأول:

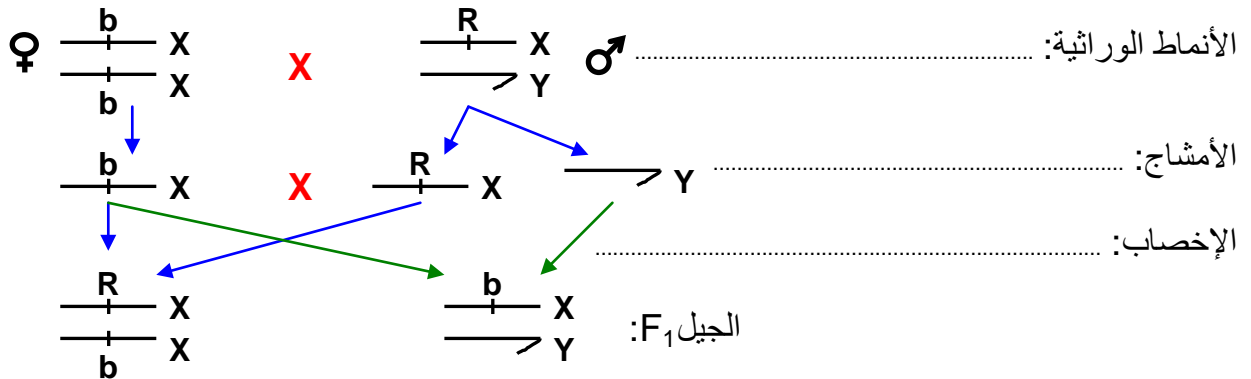
المظاهر الخارجية لـ P : ذكور بعيون بيضاء [b] X إناث بعيون حمراء [R]



الجيل F_1 100 % [R]، 50 % إناث $X^R X^b$ + 50 % ذكور $X^R Y$

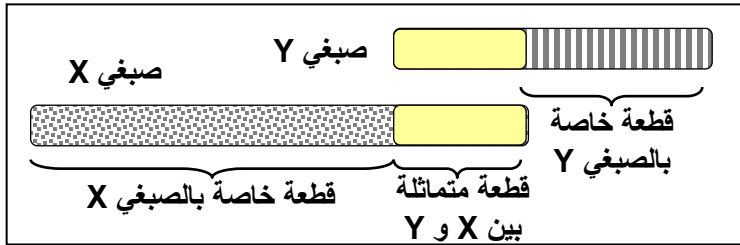
★ التزاوج الثاني = التزاوج العكسي:

المظاهر الخارجية لـ P : ذكور بعيون حمراء [R] X إناث بعيون بيضاء [b]



الجيل F_1 50 % إناث [R] + 50 % ذكور [b] : 50 % إناث $X^R X^b$ + 50 % ذكور $X^b Y$

ملاحظة:



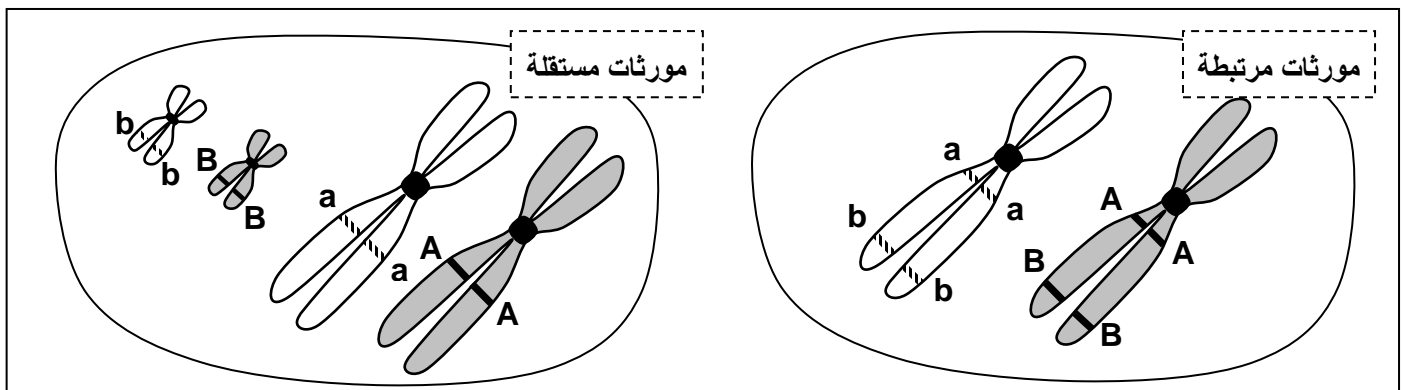
يمكن تفسير انتقال الصفات الوراثية المرتبطة بالجنس بكون المورثات المسؤولة عن هذه الصفات تتموضع على جزء الصبغي الجنسي X الذي ليس له مماثل على الصبغي Y. أو على جزء الصبغي Y الذي ليس له مقابل على X.

ادن التموضعات الممكنة للمورثة عند الصبغي الجنسي:

- ✓ على الجزء المميز للصبغي X : المورثة ممثلة بحليلين عند الأنثى وبحليل واحد عند الذكر.
- ✓ على الجزء X الذي له مماثل في الصبغي Y: المورثة ممثلة بحليلين عند الأنثى، و بحليلين عند الذكر. تخضع لنفس قوانين الصفة غير المرتبطة بالجنس.
- ✓ على الجزء المميز للصبغي Y: المورثة ممثلة بحليل واحد عند الذكر، وغير ممثلة بأي حليل عند الأنثى. اذن صفة خاصة بالذكور.

V – دراسة انتقال زوجين من الحليلات: الهجونة الثنائية.

نتكلم عن الهجونة الثنائية Le dihybridisme إذا كان التزاوج بين أفراد ينتمون لسلالتين نقيتين تختلفان في صفتين. وفي هذه الحالة فالمورثتين إما أن تكونان على نفس الصبغي فننتكلم عن مورثات مرتبطة Les gènes liés. وإما أن تكونان على صبغيين مختلفين فننتكلم عن مورثات مستقلة Les gènes indépendants.



① حالة المورثات المستقلة:

أ – الهجونة الثنائية عند نبات الجلبانة.

a - تمرين أنظر الوثيقة 8.

الوثيقة 8: دراسة انتقال صفتين متعارضتين عند نبات الجلبانة:

قام العالم Mendel بتزاوج سلالتين نقيتين من نبات الجلبانة تختلفان بصفيتين، شكل ولون البذرة: الأولى ملساء Lisse وصفراء Jaune. والسلالة الثانية متجعدة Ridée وخضراء Verte. فحصل في الجيل الأول F_1 على بذور كلها ملساء و صفراء.

(1) ماذا تستنتج من تحليل نتائج هذا التزاوج؟

قام Mendel بزرع بذور من F_1 وترك الأزهار تتلقح ذاتيا، وبعد الإثمار جني بذور الجيل F_2 فحصل على 556 بذرة تتوزع كالتالي:

★ 315 بذرة صفراء وملساء	★ 101 بذرة خضراء وملساء
★ 108 بذرة صفراء ومتجعدة	★ 32 بذرة خضراء ومتجعدة

(3) أحسب النسب المئوية المحصل عليها في الجيل F_2 .

(4) فسر صبغيا نتائج F_1 و F_2 ، مستعملا الرموز: أخضر (V,v)، أصفر (J,j)، أملس (L,l)، متجعد (R,r) .

b - حل التمرين:

(1) تحليل واستنتاج:

★ تم التزاوج بين فردين من سلالتين نقيتين تختلفان بصفتين اثنتين، يتعلق الأمر اذن بالهجونة الثنائية.

★ نلاحظ أن أفراد الجيل الأول F_1 متجانسون، ويشبهون في مظهرهم الخارجي الأب ذو الشكل الأملس واللون الأصفر (تحقق القانون الأول لماندل بالنسبة للصفتين). نستنتج اذن أن الصفة أملس سائدة على متجعد، وأصفر سائد على أخضر. وهكذا نكتب الحليلات كما يلي: أملس L، أصفر J، متجعد r، وأخضر v.

★ ليس في نتيجة هذا التزاوج ما يدل على أن المورثتان محمولتان على صبغيات جنسية، رغم إذن أنهما محمولتان على صبغيات لاجنسية.

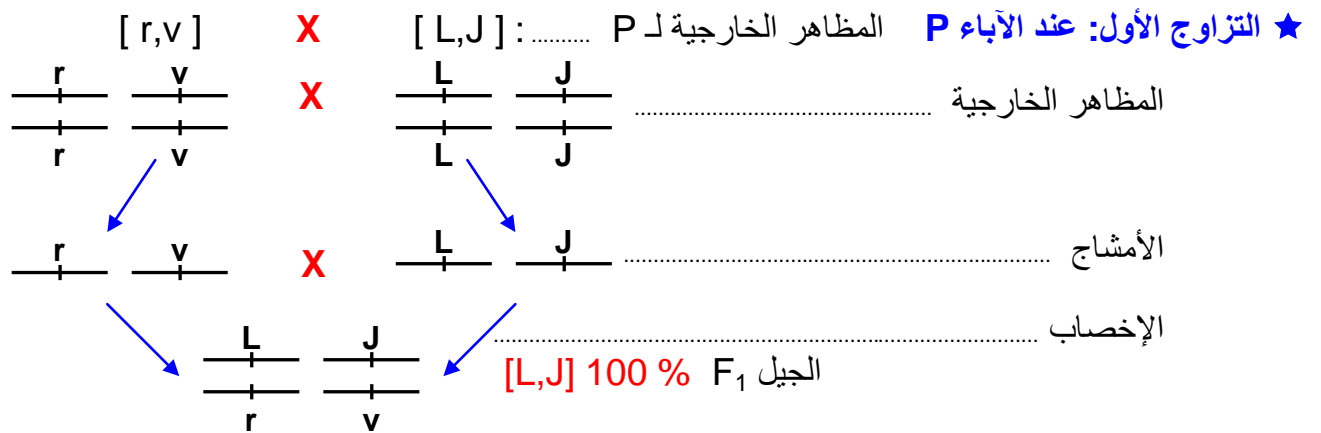
(2) حساب النسب المئوية عند F_2 :

- نسبة المظهر الخارجي [L,J] : $(315 / 556) \times 100 = 56.6 \%$
- نسبة المظهر الخارجي [r,v] : $(32 / 556) \times 100 = 5.75 \%$
- نسبة المظهر الخارجي [L,v] : $(101 / 556) \times 100 = 18.16 \%$
- نسبة المظهر الخارجي [r,J] : $(108 / 556) \times 100 = 19.4 \%$

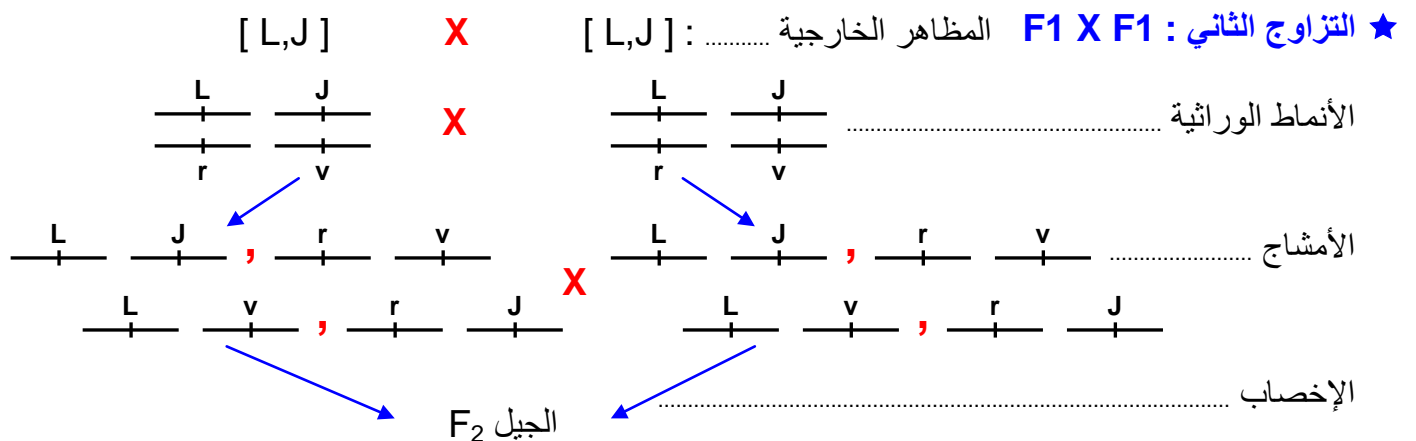
★ نلاحظ أن الجيل F_2 غير متجانس ويضم أربعة مظاهر خارجية. مظهران يشبهان المظاهر الخارجية للآباء: [L,J] و [r,v]، نسميها مظاهر أبوية. ومظهران خارجيان جديان: [L,v] و [r,J]، نسميها مظاهر جديدة التركيب.

★ عندما يتعلق الأمر بمورثتين محمولتين على صبغيتين مختلفتين (مستقلتين)، فإن التخليط البصبغي سيساهم في تنوع الأمشاج المحصل عليها في حالة اختلاف الاقتران، وبالتالي فلا يمكن تفسير ظهور صفات جديدة إلا بالافتراق المستقل للحليلات أثناء تشكل الأمشاج.

(3) التأويل الصبغي لنتائج التزاوج:

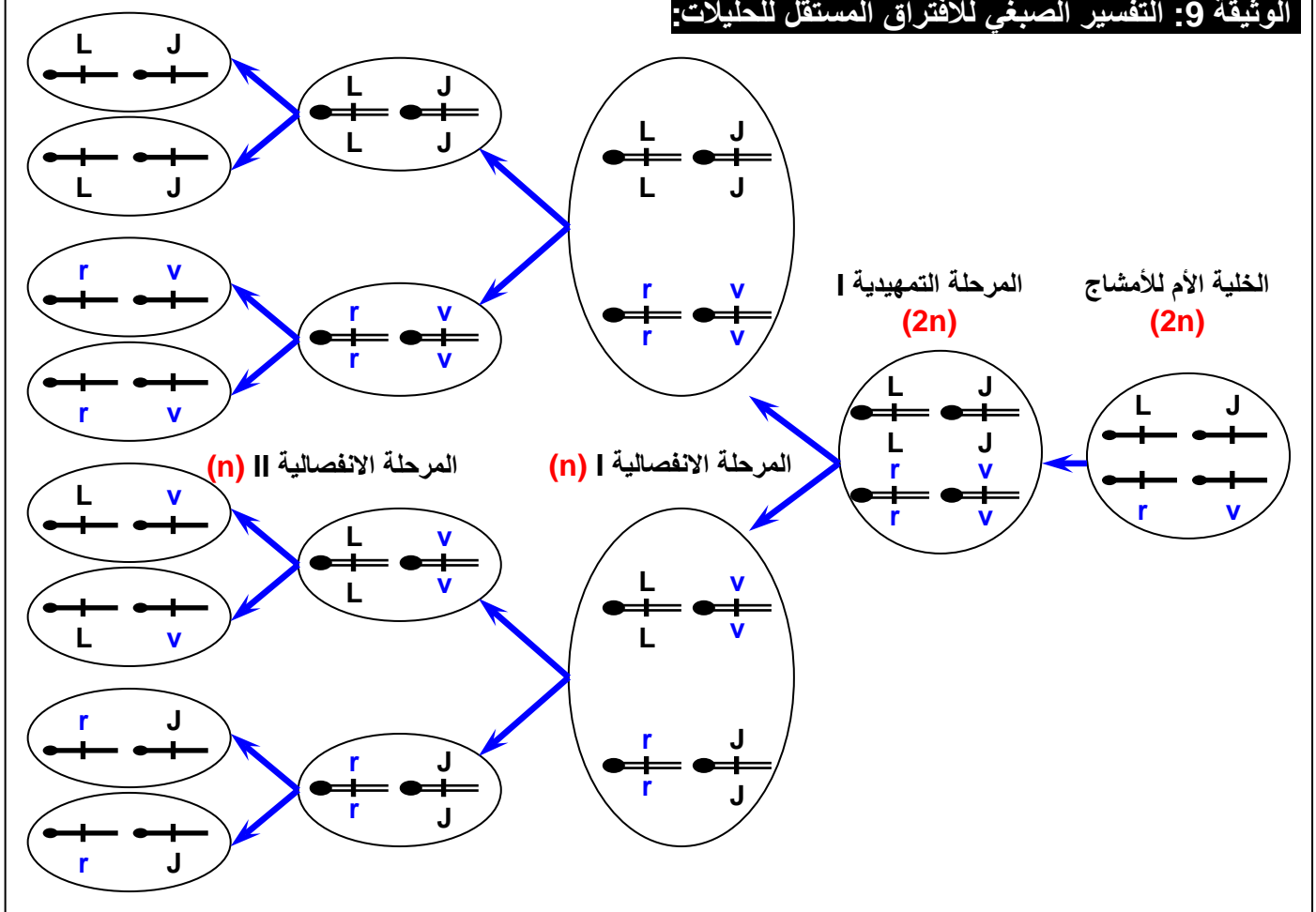


كل أفراد الجيل الأول F_1 لهم النمط الوراثي $L/r, J/v$ ، وبما أن L و J سائدين، فإن كل أفراد F_1 سوف يكون لهم نفس المظهر الخارجي [L,J].



بفعل التخليط البصغي ينتج كل فرد هجين من الجيل F_1 أربعة أنواع من الأمشاج بنسب متساوية: 1/4 لكل نوع، مشيجان أبويان بنسبة 50 % ومشيجان جديدا التركيب بنسبة 50 % (أنظر الوثيقة 9).
بعد تحديد الأمشاج لدى الأبوين ننجز شبكة التزاوج كما هو ممثل على الوثيقة 10.

الوثيقة 9: التفسير الصبغي للافتراق المستقل للحليلات:



الوثيقة 10: شبكة التزاوج:

				♂ / ♀
$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$
$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,J]	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$
$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,v]	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,v]	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$
$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$ [r,J]	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$ [r,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$
$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$ [r,v]	$\frac{r}{+} \quad \frac{J}{+}$ [r,J]	$\frac{L}{+} \quad \frac{v}{+}$ [L,v]	$\frac{L}{+} \quad \frac{J}{+}$ [L,J]	$\frac{r}{+} \quad \frac{v}{+}$

في الجيل الثاني F2 نحصل على المظاهر الخارجية التالية:

- أفراد لهم المظهر الخارجي [L,J] ، يشكلون 9/16 من F₂ أي 56.25 %.
- أفراد لهم المظهر الخارجي [L,v] ، يشكلون 3/16 من F₂ أي 18.75 %.
- أفراد لهم المظهر الخارجي [r,J] ، يشكلون 3/16 من F₂ أي 18.75 %.
- أفراد لهم المظهر الخارجي [r,v] ، يشكلون 1/16 من F₂ أي 6.25 %.

يتبين من خلال التفسيرين الصبغيين للتزاوجين الأول والثاني، أن النتائج المحصل عليها نظريا، تطابق النتائج المحصل عليها تجريبيا، وبالتالي فالمورثتان فعلا مستقلتان.

c - القانون الثالث لـ Mendel:

يسمى هذا القانون: قانون استقلالية أزواج الحليلات.

أثناء تشكل الأمشاج وأثناء المرحلة الانفصالية I، يمكن لكل فرد من زوج صبغي معين أن يجتمع بأحد فردي الزوج الصبغي الآخر. وينتج عن هذا أن كل عنصر من زوج حليلي معين، يمكنه أن يجتمع بأحد عنصري الزوج الحليلي الآخر، وهذا ما يسمى بالافتراق المستقل للحليلات.

ب - الهجونة الثنائية عند ذبابة الخل

a - تمرين أنظر الوثيقة 11.

<p>التزاوج الأول</p> <p>جسم رمادي وأجنحة طويلة × جسم أسود وأجنحة أثرية [P]</p> <p>↓</p> <p>182 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة طويلة [F₁]</p>	<p>الوثيقة 11: دراسة الهجونة الثنائية عند ذبابة الخل:</p> <p>نقوم بتزاوج أول عند سلالتين نقيتين من ذبابة الخل (أنظر الرسوم التخطيطية أمامه)، الأولى ذات جسم رمادي Gris وأجنحة طويلة Longues. والثانية ذات جسم أسود حالك Eben وأجنحة أثرية Véstigiales. نحصل في الجيل الأول F₁ على 182 ذبابة خل رمادية ذات أجنحة طويلة.</p> <p>(1) ماذا تستنتج من تحليل نتائج هذا التزاوج؟</p> <p>نقوم بعد ذلك بتزاوج ثاني بين ذبابة خل من الجيل الأول F₁ وذبابة خل ذات جسم أسود حالك وأجنحة أثرية. فنحصل على النتائج الممثلة على الرسم أمامه.</p> <p>(2) كيف نسمي هذا النوع من التزاوج؟ وما هي الغاية منه؟</p> <p>(3) أحسب النسب المئوية للأنواع المحصل عليها في F₂. ماذا تستنتج؟</p> <p>(4) فسر صبغيا نتائج التزاوجين، مستعملا الرموز: رمادي (G,g)، أسود (E,e)، طويلة (L,l)، أثرية (V,v).</p>				
<p>التزاوج الثاني</p> <p>ذبابة خل من الجيل F₁ × جسم أسود وأجنحة أثرية</p> <p>↓</p> <table border="0"> <tr> <td>487 ذبابة بجسم أسود وأجنحة أثرية</td> <td>515 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة أثرية</td> <td>509 ذبابة بجسم أسود وأجنحة طويلة</td> <td>492 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة طويلة</td> </tr> </table>	487 ذبابة بجسم أسود وأجنحة أثرية	515 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة أثرية	509 ذبابة بجسم أسود وأجنحة طويلة	492 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة طويلة	
487 ذبابة بجسم أسود وأجنحة أثرية	515 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة أثرية	509 ذبابة بجسم أسود وأجنحة طويلة	492 ذبابة بجسم رمادي وأجنحة طويلة		

b - حل التمرين:

- (1) بدراستنا لكل صفة على حدة، نلاحظ أن أفراد الجيل الأول F₁ متجانسون بالنسبة للصفاتين، ويشبهون في مظهرهم الخارجي الأب ذو الجسم الرمادي والأجنحة الطويلة. إذن طبقا للقانون الأول لـ Mendel نستنتج أن:
 - الحليل المسؤول عن صفة اللون رمادي سائد على الحليل أسود.
 - الحليل المسؤول عن صفة الأجنحة طويلة سائد على الحليل أثرية.
 - ليس هناك ما يدل أن المورثتان محمولتان على صبغي جنسي، إذن هما محمولتان على صبغي لاجنسي.

(2) نسمي هذا النوع من التزاوج بالتزاوج الراجع Back Cross، لأنه تم بين فرد هجين F_1 وأب P متنحي. الغاية منه هو التحقق من الانفصال المستقل لزوجي الحليلين.

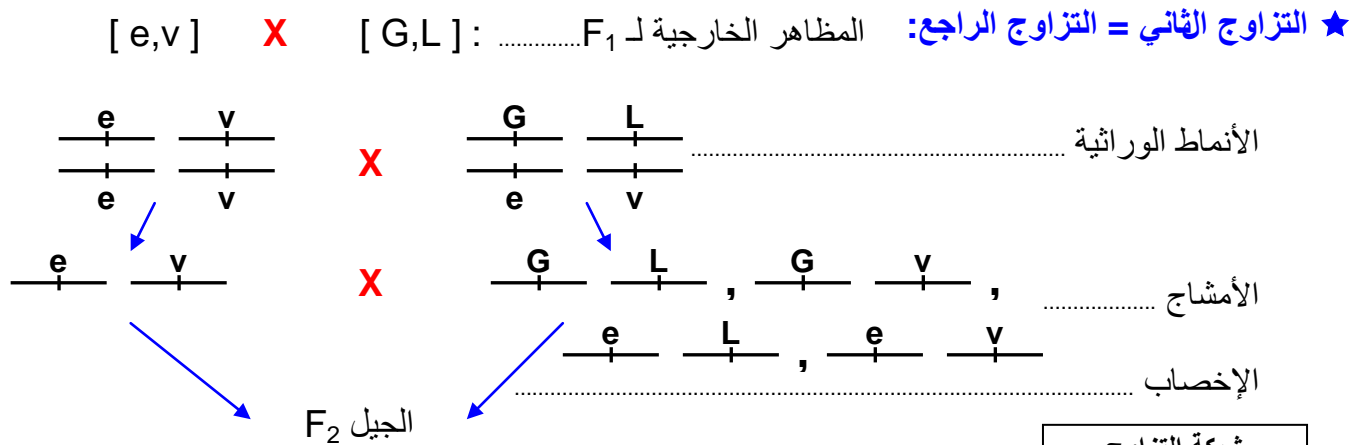
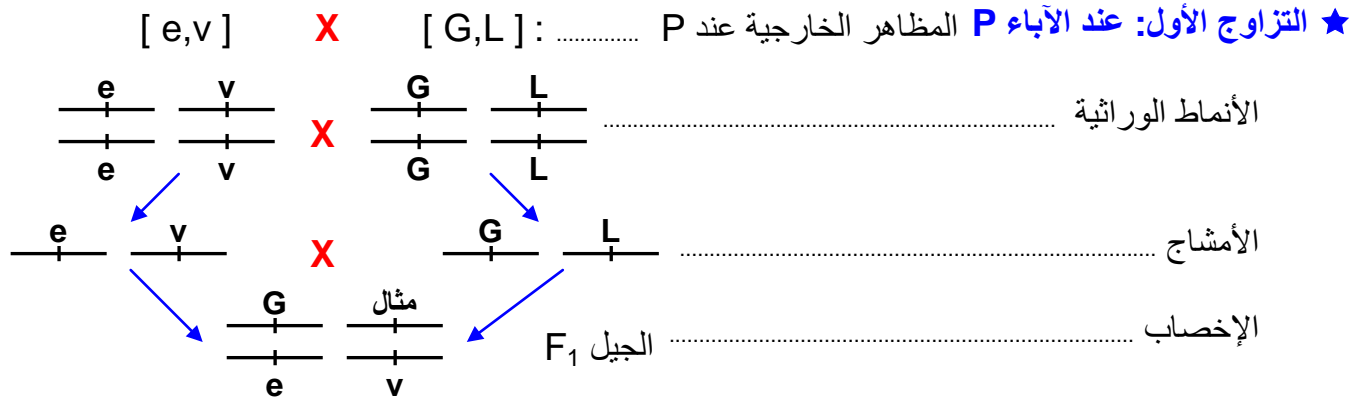
(3) حساب النسب المئوية المحصل عليها في F_2 :

- المظهر الخارجي (رمادية، أجنحة طويلة): $\% 24.56 = (492/(487+509+515+492)) \times 100$
- المظهر الخارجي (سوداء، أجنحة طويلة): $\% 25.41 = (509/(487+509+515+492)) \times 100$
- المظهر الخارجي (رمادية، أجنحة أثرية): $\% 25.71 = (515/(487+509+515+492)) \times 100$
- المظهر الخارجي (سوداء، أجنحة أثرية): $\% 24.31 = (487/(487+509+515+492)) \times 100$

★ إن الفرد الثنائي التنحي $[e,v]$ ، لا ينتج سوى نمط واحد من الأمشاج (e,v) ، وبالتالي فالمظهر الخارجي لأفراد الخلف F_2 سيعكس النمط الوراثي للأمشاج التي أنتجها الفرد الهجين. ومنه نستنتج هل المورثات مستقلة أم مرتبطة.

★ تدل النسب المحصل عليها في F_2 : $(25\% + 25\% + 25\% + 25\%)$ على أنه خلال تشكل الأمشاج عند الفرد الهجين، يجتمع كل حليل من زوج حليلي معين بلا تمييز مع أحد حليلي الزوج الحليلي الآخر (القانون الثالث لماندل). نستنتج من ذلك أن الحيلان (G,e) و (L,v) محمولان على زوجين مختلفين من الصبغيات. أي أن المورثات مستقلة.

(4) التأويل الصبغي لنتائج التزاوجين:



شبكة التزاوج				
$\frac{e}{e} \frac{v}{v}$ 1/4	$\frac{e}{e} \frac{L}{L}$ 1/4	$\frac{G}{G} \frac{v}{v}$ 1/4	$\frac{G}{G} \frac{L}{L}$ 1/4	♂ / ♀
$\frac{e}{e} \frac{v}{v}$ 1/4	$\frac{e}{e} \frac{L}{L}$ 1/4	$\frac{G}{G} \frac{v}{v}$ 1/4	$\frac{G}{G} \frac{L}{L}$ 1/4	$\frac{e}{e} \frac{v}{v}$

نحصل في F_2 على $\% 25 [G,L] + \% 25 [G,v] + \% 25 [e,L] + \% 25 [e,v]$. نلاحظ أن النتائج النظرية تطابق النتائج التجريبية، إذن المورثات مستقلة.

② حالة المورثات المرتبطة:

أ - التهجين عند ذبابة الخل.

a - تمرين أنظر الوثيقة 12.

الوثيقة 12: دراسة الهجونة الثنائية عند ذبابة الخل:

نقوم بتزاوج سلاتين نقيتين من ذبابة الخل تختلفان بزوجين من الصفات. الأولى ذات أجنحة عادية Normal و عيون حمراء Rouge والأخرى ذات أجنحة مقورة Tronqué و عيون بنية Brun. نحصل في الجيل الأول F_1 على خلف متجانس ذو مظهر خارجي بأجنحة عادية و عيون حمراء.

(1) ماذا تستنتج من تحليل هذه النتائج؟

نقوم بتزاوج ثاني بين أنثى هجينة من F_1 وذكر ثنائي التنحي، فحصلنا في الجيل الثاني F_2 على:

★ 400 ذبابة خل ذات أجنحة مقورة و عيون بنية. ★ 109 ذبابة خل ذات أجنحة عادية و عيون بنية

★ 111 ذبابة خل ذات أجنحة مقورة و عيون حمراء. ★ 410 ذبابة خل ذات أجنحة عادية و عيون حمراء

(2) ماذا نسمي هذا النوع من التزاوج و ما هي الغاية منه ؟

(3) حدد نسب الأفراد المحصل عليها في F_2 . ماذا تستنتج؟

(4) أعط تفسيراً صعباً لهذه النتائج.

نقوم بتزاوج ثالث بين أنثى ذات أجنحة مقورة و عيون بنية مع ذكر F_1 ذو أجنحة عادية و عيون حمراء. فحصلنا على الجيل F'_2 مكون من:

★ 170 ذبابة خل ذات أجنحة عادية و عيون حمراء ★ 175 ذبابة خل ذات أجنحة مقورة و عيون بنية.

(5) حدد نسب الأفراد المحصل عليها في F'_2 . ماذا تلاحظ؟

(6) كيف تفسر هذه النتيجة؟

b - حل التمرين:

(1) ★ بدراستنا لكل صفة على حدة، نلاحظ أن الجيل الأول F_1 متجانس بالنسبة للصفاتين، ويشبه في مظهره الخارجي الأب ذو أجنحة عادية و عيون حمراء. طبقاً للقانون الأول لـ Mendel نستنتج أن تحليل الأجنحة العادية سائد على تحليل الأجنحة المقورة، وتحليل العيون الحمراء سائد على تحليل العيون البنية.

★ لقد تم هذا التزاوج بين ذكور وإناث، وأعطى نفس النتيجة، وليس هناك ما يدل أن المورثتان محمولتان على صبغي جنسي، إذن فالمورثتان محمولتان على صبغي لاجنسي.

★ سنرمز للمظهر أجنحة عادية و عيون حمراء بـ $[N,R]$ ، والمظهر أجنحة مقورة و عيون بنية بـ $[t,b]$.

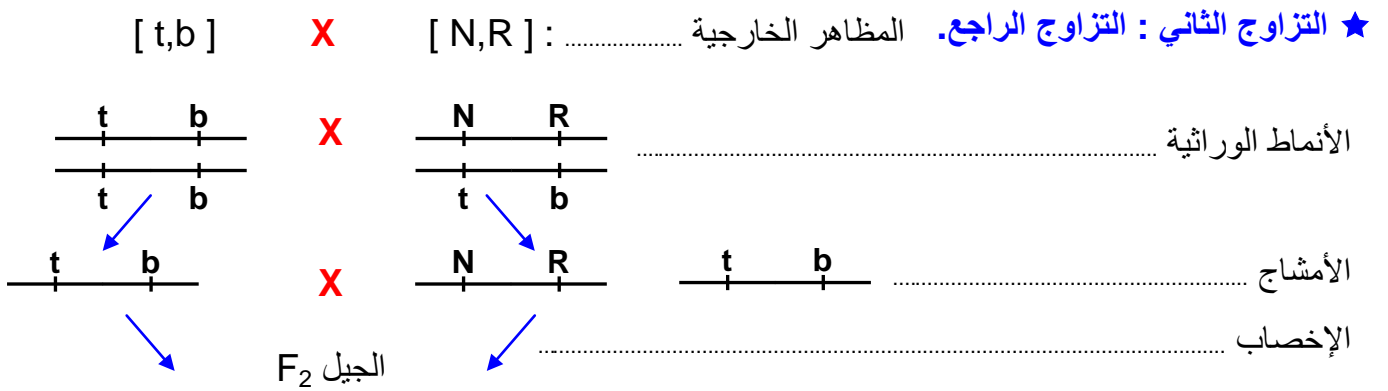
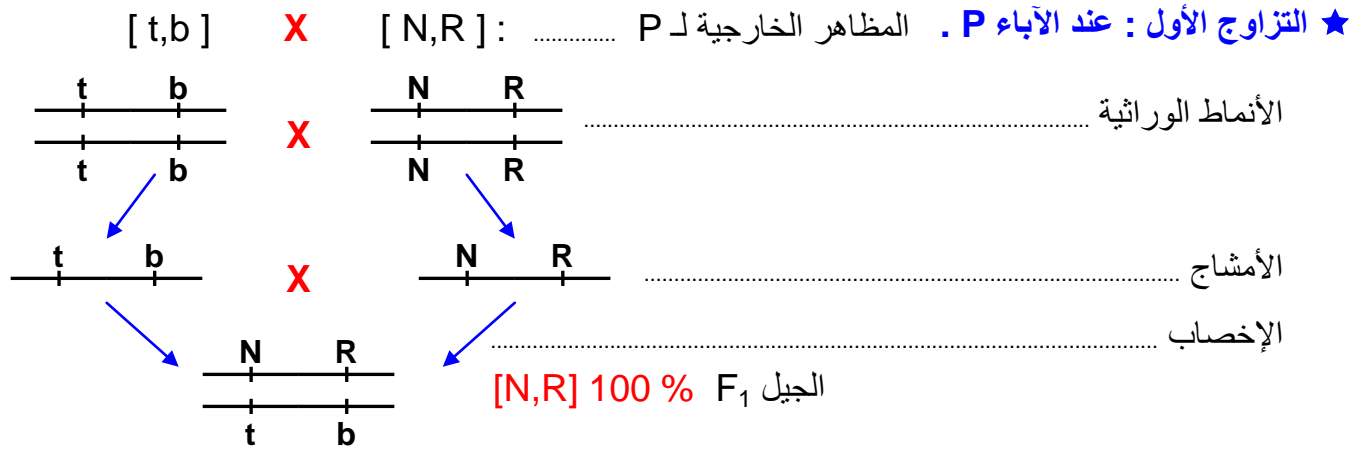
(2) نسمي هذا النوع من التزاوج بالتزاوج الراجع Back Cross، والغاية منه هو التحقق من الانفصال المستقل للحيلات.

(3) النسب المئوية للأنواع المحصل عليها في F_2 :

- نسبة المظهر الخارجي $[N,R]$ هي: $\% 39.81 = (410/(410+400+111+109)) \times 100$
- نسبة المظهر الخارجي $[t,b]$ هي: $\% 38.83 = (400/(410+400+111+109)) \times 100$
- نسبة المظهر الخارجي $[N,b]$ هي: $\% 10.58 = (109/(410+400+111+109)) \times 100$
- نسبة المظهر الخارجي $[t,R]$ هي: $\% 10.78 = (111/(410+400+111+109)) \times 100$

نلاحظ أن هذه النتائج تخالف القانون الثالث لـ Mendel (قانون الافتراق المستقل للحيلات)، إذ لا نحصل على أربعة مظاهر خارجية بنسب متساوية (50% مظاهر أبوية + 50% مظاهر جديدة التركيب)، بل نحصل على مظهرين خارجيين أبويين $[N,R]$ و $[t,b]$ بنسب كبيرة (78.64%)، ومظاهر خارجية جديدة التركيب $[N,b]$ و $[t,R]$ بنسب ضعيفة (21.36%).

تدل هذه النتائج على عدم الافتراق المستقل للحيلات، وهو ما يعني أن المورثتين مرتبطتين.



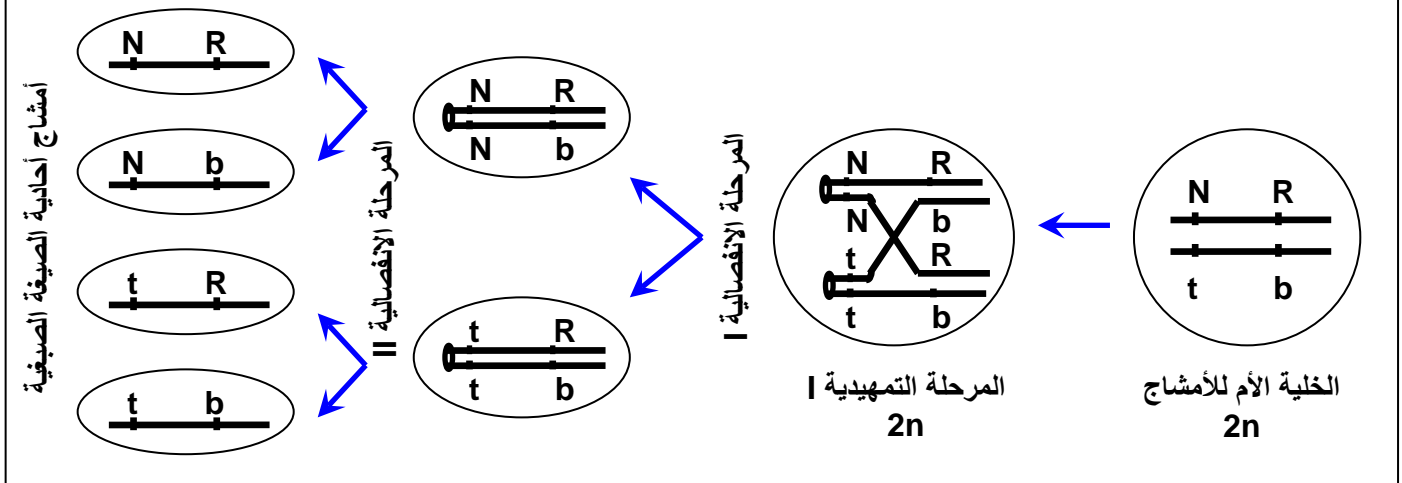
يعطي الإخصاب جيل F₂، أنظر شبكة التزاوج

$\frac{t}{t} \frac{b}{b}$ 50 %	$\frac{N}{N} \frac{R}{R}$ 50 %	♀ / ♂
$\frac{t}{t} \frac{b}{b}$ 50 %	$\frac{N}{t} \frac{R}{b}$ 50 %	$\frac{t}{t} \frac{b}{b}$ 100 %

نلاحظ أن النتائج النظرية تخالف النتائج التجريبية حيث نحصل في F₂ على مظاهر خارجية أبوية فقط، [N,R] بنسبة 50% و [t,b] بنسبة 50%.

إن ظهور مظاهر خارجية جديدة التركيب في F₂، يفسر بافتراض وجود تركيبات جديدة في أمشاج الأنثى الهجينة، وذلك لحدوث تبادل أجزاء صبغية بين الصبغيات المتماثلة خلال الانقسام الاختزالي. (أنظر الوثيقة 13).

الوثيقة 13 : كيفية إنتاج الأمشاج عند أنثى ذبابة الخل الهجينة:



وبالتالي تكون شبكة التزاوج على الشكل التالي:

$\frac{t}{t} \quad \frac{b}{b}$ 38.83 %	$\frac{t}{t} \quad \frac{R}{R}$ 10.78 %	$\frac{N}{N} \quad \frac{b}{b}$ 10.58 %	$\frac{N}{N} \quad \frac{R}{R}$ 39.81 %	♀ / ♂
$\frac{t}{t} \quad \frac{b}{b}$ 38.83 %	$\frac{t}{t} \quad \frac{R}{R}$ 10.78 %	$\frac{N}{N} \quad \frac{b}{b}$ 10.58 %	$\frac{N}{N} \quad \frac{R}{R}$ 39.81 %	$\frac{t}{t} \quad \frac{b}{b}$ 100 %

(5) التزاوج الثالث هو تزاوج عكسي (تزاوج راجع)، لنحسب نسب المظاهر الخارجية في F_2' :

• نسبة مظهر الخارجي [N,R] هي: $(170/(170+175)) \times 100 = 49.27 \%$

• نسبة مظهر الخارجي [t,b] هي: $(175/(170+175)) \times 100 = 50.73 \%$

★ نلاحظ أن هذا التزاوج يعطي فقط مظاهر خارجية أبوية بنسبة $50\% + 50\%$.

★ نلاحظ اختلاف نتائج التزاوجين الراجعين الأول والثاني (= تزاوج عكسي)، لكن لا يمكننا في هذه الحالة أن نقول أن المورثتان محمولتان على صبغيات جنسية، وذلك لعدم اختلاف الصفات بين الذكور والإناث المحصلة، كما أن الفرق يتجلى فقط في ظهور صفات جديدة التركيب، بغض النظر عن جنس الأفراد. إذن المورثتان محمولتان على صبغي لاجنسي.

(6) تفسر هذه النتيجة بكون الذكر الهجين أنتج فقط أمشاجا أبوية، ولم ينتج الأمشاج الجديدة التركيب، وذلك لعدم حدوث العبور الصبغي خلال تشكل الأمشاج عند ذكر ذبابة الخل. نقول أن المورثات مرتبطة ارتباطا مطلقا.

ب - التهجين عند نبات الطماطم.

a - تمرين (تمرين منزلي) أنظر الوثيقة 14.

الوثيقة 14: دراسة الهجونة الثنائية عند نبات الطماطم:

نقوم بتزاوج سلالتين نقيتين من الطماطم، تختلفان بزوجين من الصفات. الأولى سهلة الجني وحساسة لطفيلى *stemphyllium* والأخرى صعبة الجني ومقاومة لهذا الطفيلى. نحصل في الجيل الأول F_1 على خلف متجانس يتكون من طماطم صعبة الجني ومقاومة للطفيلى.

(1) ماذا تستنتج من تحليل هذه النتائج؟

نقوم بتزاوج ثاني بين طماطم ثنائية التنحي وطماطم هجينة من F_1 ، فحصلنا في الجيل الثاني F_2 على:

★ 39 % من الطماطم سهلة الجني وحساسة للطفيلى. ★ 11 % من الطماطم سهلة الجني ومقاومة للطفيلى.

★ 11 % من الطماطم صعبة الجني وحساسة للطفيلى. ★ 39 % من الطماطم صعبة الجني ومقاومة للطفيلى.

(2) ماذا نسمي هذا النوع من التزاوج و ما هي الغاية منه ؟

(3) ماذا تستنتج من النسب المحصل عليها في هذا التزاوج ؟

(4) أعط تفسيراً صعباً لهذه النتائج.

b - حل التمرين:

(1) ★ بدراستنا لكل صفة على حدة، نلاحظ أن الجيل الأول F_1 متجانس بالنسبة للصفتين، ويشبه في مظهره الخارجي الأب ذو طماطم صعبة الجني ومقاومة للطفيلى. طبقاً للقانون الأول لـ Mendel نستنتج أن تحليل الطماطم صعبة الجني سائد على تحليل الطماطم سهلة الجني، وتحليل الطماطم المقاومة للطفيلى سائد على تحليل الطماطم الحساسة للطفيلى.

★ لقد تم هذا التزاوج بين ذكور وإناث، وأعطى نفس النتيجة، وليس هناك ما يدل أن المورثتان محمولتان على صبغي جنسي، إذن فالمورثتان محمولتان على صبغي لاجنسي.

★ سنرمز للمظهر طماطم صعبة الجني ومقاومة للطفيلى بـ [D,R] ، والمظهر الطماطم سهلة الجني وحساسة للطفيلى بـ [f,s].

(2) نسمي هذا النوع من التزاوج بالتزاوج الراجع Back Cross، والغاية منه هو التحقق من الانفصال المستقل للحليلات.

(3) النسب المئوية للأنواع المحصل عليها في F_2 :

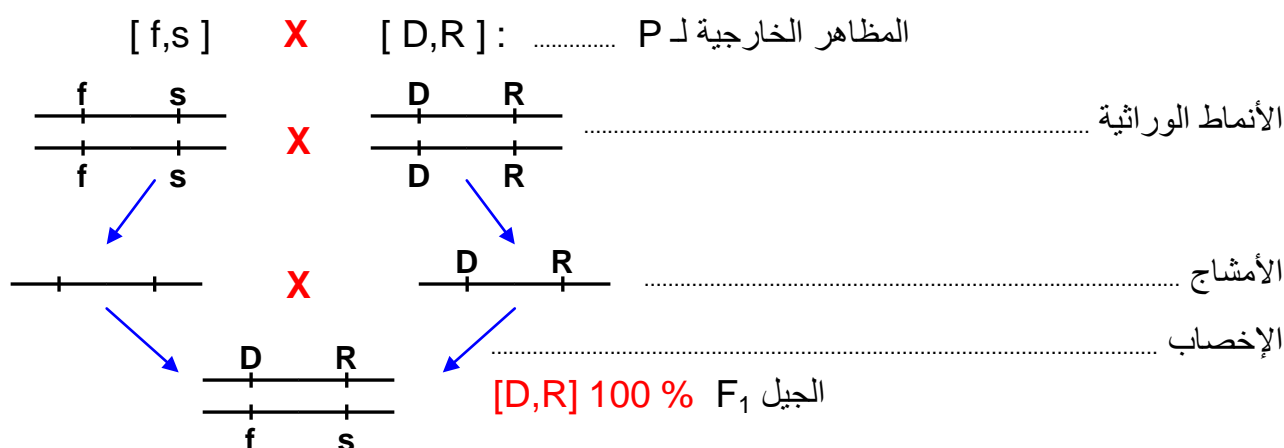
- نسبة المظهر الخارجي صعبة الجني ومقاومة للطفيلي [D,R] هي: 39 %
- نسبة المظهر الخارجي سهلة الجني وحساسة للطفيلي [f,s] هي: 39 %
- نسبة المظهر الخارجي صعبة الجني وحساسة للطفيلي [D,s] هي: 11 %
- نسبة المظهر الخارجي سهلة الجني ومقاومة للطفيلي [f,R] هي: 11 %

نلاحظ أن هذه النتائج تخالف القانون الثالث لـ Mendel (قانون الافتراق المستقل للحليلات)، إذ لا نحصل على أربعة مظاهر خارجية بنسب متساوية (50% مظاهر أبوية + 50% مظاهر جديدة التركيب)، بل نحصل على مظهرين خارجيين أبويين [D,R] و [f,s] بنسب كبيرة (78%)، ومظاهر خارجية جديدة التركيب [D,s] و [f,R] بنسب ضعيفة (22%).

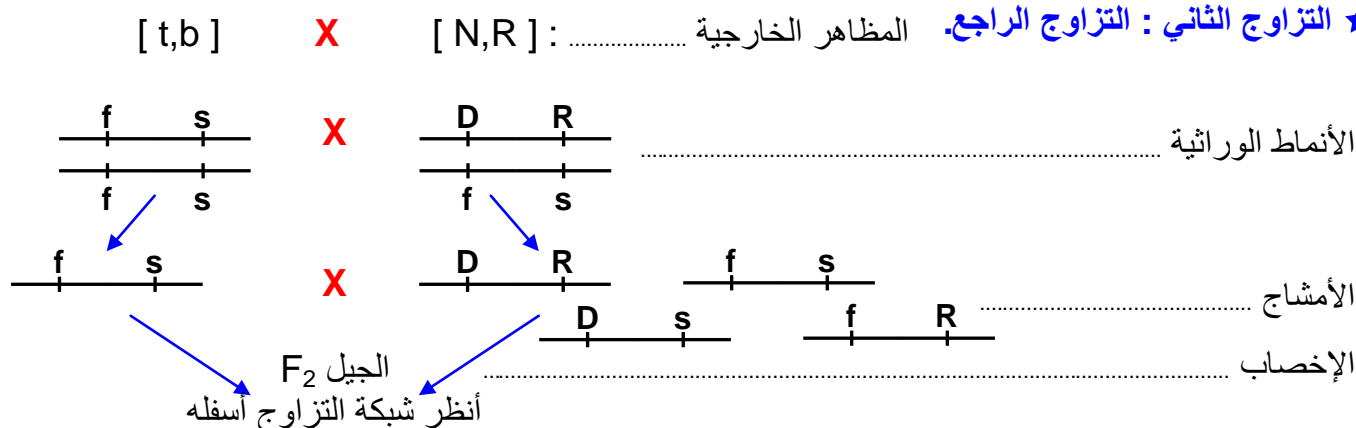
تدل هذه النتائج على عدم الافتراق المستقل للحليلات، وهو ما يعني أن المورثتين مرتبطتين.

(4) التأويل الصبغي لنتائج التزاوجات:

★ التزاوج الأول : عند الآباء P .



★ التزاوج الثاني : التزاوج الراجع.



$\frac{f}{f} \frac{s}{s}$ 39 %	$\frac{f}{f} \frac{R}{R}$ 11 %	$\frac{D}{D} \frac{s}{s}$ 11 %	$\frac{D}{D} \frac{R}{R}$ 39 %	♀ / ♂
$\frac{f}{f} \frac{s}{s}$ 39 %	$\frac{f}{f} \frac{R}{R}$ 11 %	$\frac{D}{D} \frac{s}{s}$ 10.58 %	$\frac{D}{D} \frac{R}{R}$ 39 %	$\frac{f}{f} \frac{s}{s}$ 100 %

ج - خلاصة:

★ عندما نحصل بعد تزاوج أفراد الجيل F_1 فيما بينهم ($F_1 \times F_1$) على مظاهر أبوية فقط، فإن المورثتان المدروستان، مرتبطتان ارتباطاً مطلقاً (دون حدوث عبور صبغي)، أما إذا حصلنا على مظاهر خارجية جديدة التركيب بنسبة تقل بكثير عن 37,5% ($16/6$)، فإن المورثتان المدروستان مرتبطتان ارتباطاً غير مطلق (حدث عبور صبغي).

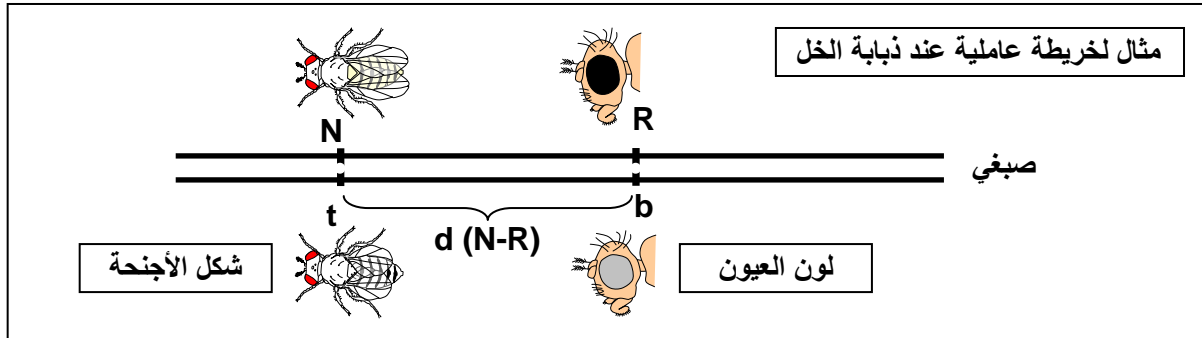
★ عندما نحصل بعد التزاوج الراجع على مظاهر أبوية فقط، فإن المورثتان المدروستان، مرتبطتان ارتباطاً مطلقاً (دون حدوث عبور صبغي)، أما إذا حصلنا على مظاهر خارجية جديدة التركيب بنسبة تقل بكثير عن 50%، فإن المورثتان المدروستان مرتبطتان ارتباطاً غير مطلق (حدث عبور صبغي).

VI - قياس المسافة بين مورثتين.

① العلاقة بين نسبة التركيبات الجديدة والمسافة بين مورثتين: أنظر الوثيقة 15.

الوثيقة 15: قياس المسافة بين مورثتين ووضع الخريطة العاملية (La carte factorielle).

لقد لاحظ العالم الأمريكي Thomas Hunt Morgan أنه في حالة تزاوج سلالتين تختلفان بصفتين في حالة مورثتين مرتبطتين، فإن نسبة التركيبات الجديدة الناتجة عن هذا التزاوج تكون دائماً ثابتة. انطلاقاً من هذه الملاحظة افترض Morgan أن موقع المورثة فوق الصبغي يكون دائماً ثابتاً. فوضع علاقة بين نسبة التركيبات الجديدة ونسبة احتمال حدوث عبور صبغي. إذ كلما كبرت المسافة بين مورثتين إلا وارتفعت نسبة احتمال حدوث العبور وبالتالي ارتفعت نسبة التركيبات الجديدة. ومنه فإن نسبة التركيبات الجديدة تمكننا من تحديد المسافة الفاصلة بين مورثتين، وبالتالي انجاز الخريطة العاملية.



لقياس المسافة بين مورثتين، استعمل Morgan وحدة (Centimorgan = CMg)، بحيث أن $1\% = 1\text{CMg}$ من التركيبات الجديدة. وهكذا فالمسافة الفاصلة بين مورثتين a و b هي $d(a-b)$.

$$d(a-b) = \frac{\text{عدد الأفراد ذوي التركيبات الجديدة}}{\text{العدد الإجمالي للأفراد}} \times 100$$

باستثمار هذه المعطيات ومعطيات تمرين الوثيقة 12:

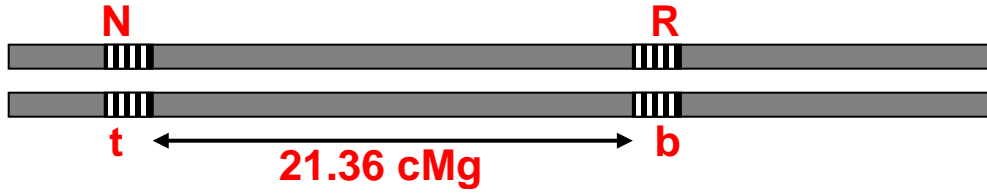
1) أحسب المسافة بين المورثتين لون العيون وشكل الأجنحة $d(N-R)$.

2) أنجز الخريطة العاملية.

انطلاقاً من معطيات تمرين الوثيقة 12:

1) نحسب المسافة بين المورثتين لون العيون وشكل الأجنحة $d(R,N)$:

$$d(R,N) = \frac{\text{عدد الأفراد ذوي التركيبات الجديدة}}{\text{العدد الإجمالي للأفراد}} \times 100 = \frac{109 + 111}{1030} \times 100 = 21.36 \text{ cMg}$$



② دراسة أمثلة:

أ - التهجين عند الطماطم.

a - تمرين أنظر الوثيقة 16.

الوثيقة 16: تحديد التموضع النسبي للمورثات لدى نبات الطماطم.

تم التزاوج بين سلالتين نقيتين من الطماطم، سلالة (SM) ذات أوراق خضراء وقد عادي وثمار ملساء، مع سلالة (M) ذات أوراق مبقة بالأصفر وقد قصير وثمار ناعمة. نحصل على جيل أول F_1 متجانس بأوراق خضراء وقد عادي وثمار ملساء. ويعطي التزاوج الراجع بين نبتة هجينة F_1 ونبتة من السلالة (M) النتائج التالية:

✓	417	نبتة ذات أوراق خضراء وقد عادي وثمار ملساء.
✓	425	نبتة ذات أوراق مبقة وقد قصير وثمار ناعمة.
✓	16	نبتة ذات أوراق خضراء وقد عادي وثمار ناعمة.
✓	3	نبتة ذات أوراق خضراء وقد قصير وثمار ملساء.
✓	55	نبتة ذات أوراق خضراء وقد قصير وثمار ناعمة.
✓	59	نبتة ذات أوراق مبقة وقد عادي وثمار ملساء.
✓	5	نبتة ذات أوراق مبقة وقد عادي وثمار ناعمة.
✓	20	نبتة ذات أوراق مبقة وقد قصير وثمار ملساء.

- 1) ماذا تستنتج من تحليل نتائج التزاوج الأول؟
- 2) باستعمال الرموز التالية: قد عادي (N,n)، أوراق خضراء (V,v)، ثمار ملساء (L,l)، قد قصير (C,c)، أوراق مبقة (T,t)، ثمار ناعمة (R,r). حدد المظاهر الخارجية المحصل عليها في الجيل الثاني F_2 ، مع حساب نسبة كل مظهر.
- 3) ماذا تستنتج من نتيجة التزاوج الراجع؟ وكيف تفسر ظهور التركيبات الجديدة عند نبات الطماطم؟
- 4) احسب المسافة بين المورثات المدروسة.
- 5) أنجز الخريطة العاملية La carte factorielle بالنسبة للمورثات الثلاث.

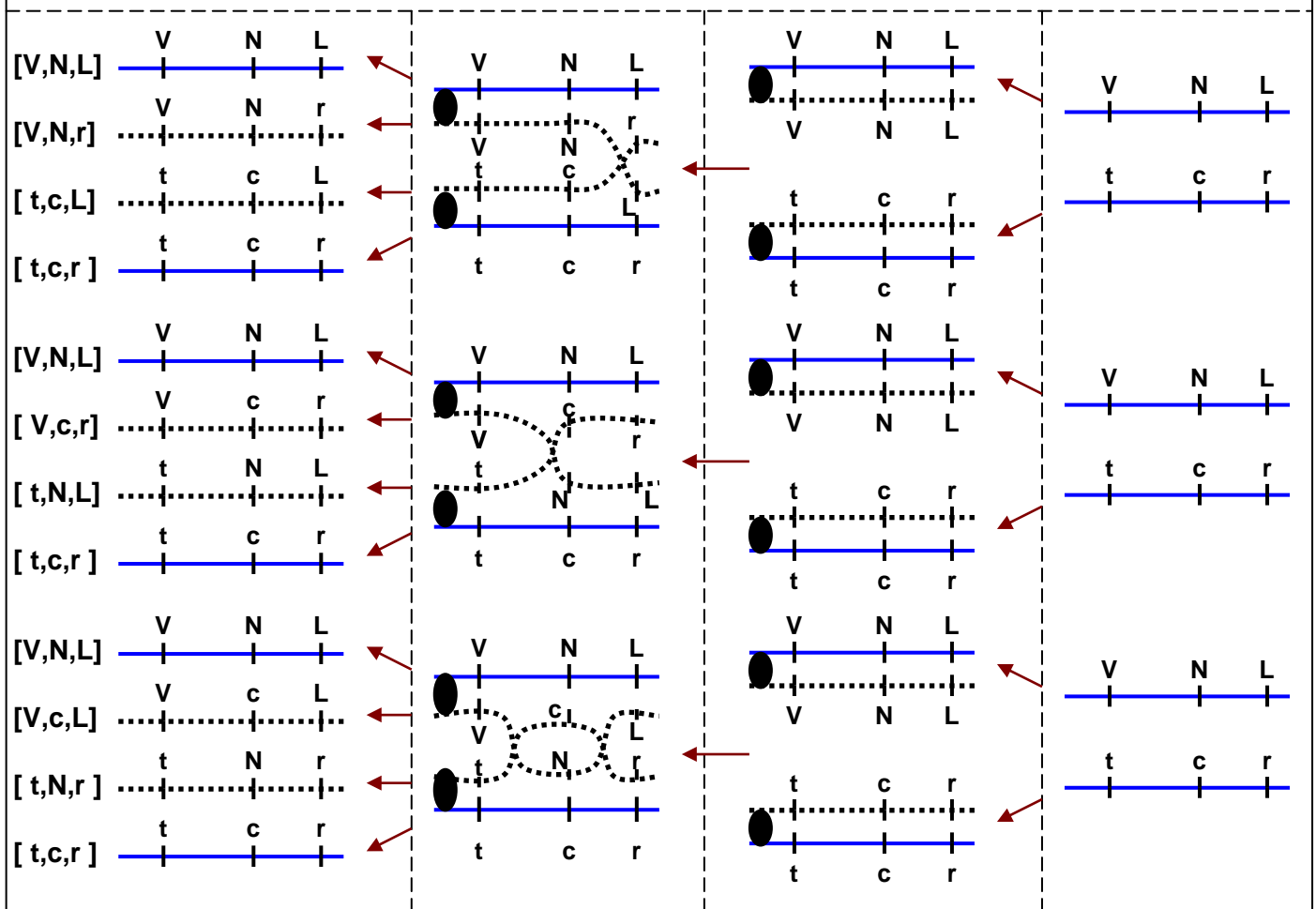
b - حل التمرين:

- 1) لقد تم التزاوج بين سلالتين نقيتين تختلفان بثلاث صفات وراثية، نتكلم إذن عن الهجونة الثلاثية. نلاحظ أن كل أفراد الجيل الأول F_1 متجانسون ويشبهون في مظهرهم الخارجي الأب ذو قد عادي، أوراق خضراء، وثمار ملساء. واعتمادا على القانون الأول لماندل فإن الصفات قد عادي، أوراق خضراء، وثمار ملساء سائدة على الصفات قد قصير، أوراق مبقة، وثمار ناعمة.
- 2) المظاهر الخارجية المحصل عليها في الجيل الثاني F_2 هي:

<p>مظاهر أبوية بنسبة 84.2 %</p> <p>مظاهر جديدة التركيب بنسبة 15.8 %</p>	• [V,N,L] بنسبة (417/1000). 41.7 %
	• [t , c , r] بنسبة (425/1000). 42.5 %
	• [V,N ,r] بنسبة (16/1000). 1.6 %
	• [V,c,L] بنسبة (3/1000). 0.3 %
	• [V,c,r] بنسبة (55/1000). 5.5 %
	• [t,N,L] بنسبة (59/1000). 5.9 %
	• [t,N,r] بنسبة (5/1000). 0.5 %
	• [t,c,L] بنسبة (20/1000). 2 %

(3) نلاحظ أن نسبة المظاهر الخارجية الأبوية كبيرة جدا بالمقارنة مع المظاهر الخارجية الجديدة التركيب. نستنتج من هذا أن المورثات مرتبطة. ويفسر ظهور تركيبات جديدة لدى النبتة بحدوث ظاهرة العبور الصبغي عند تشكل الأمشاج لدى الأب الهجين F_1 (أنظر الوثيقة 16).

الوثيقة 17: حالات العبور الصبغي وتفسير التركيبات الجديدة



(4) حساب المسافة بين المورثات:

$$d(V-N) = \frac{5+59+55+3}{1000} \times 100 = 12.2 \text{ cMg}$$

❖ المسافة بين القد ولون الأوراق هي:

$$d(N-L) = \frac{16+3+5+20}{1000} \times 100 = 4.4 \text{ cMg}$$

❖ المسافة بين القد وشكل الثمار هي:

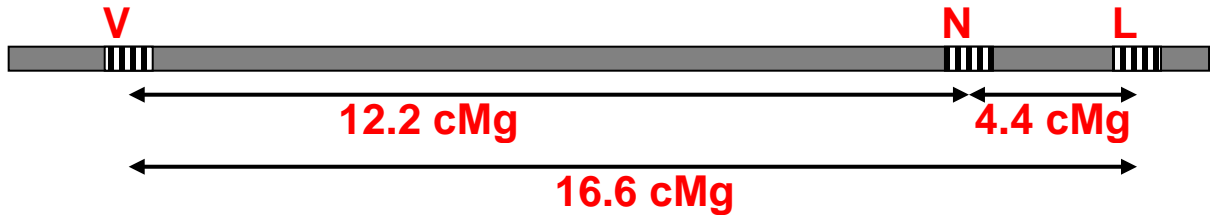
$$d(V-L) = \frac{+55+59+20}{1000} \times 100 = 15 \text{ cMg}$$

❖ المسافة بين اللون وشكل الثمار هي:

نلاحظ أن: $d(V-L) = d(V-N) + d(N-L)$ نستنتج من هذا أن المورثة (N,c) تتموضع بين المورثتين (V,t) و (L,r).
نلاحظ كذلك حدوث عبور مزدوج بين V و L، ولم يحتسب خلال تحديد المسافة بين المورثتين، لذلك فإن $d(V-L) < d(V-N) + d(N-L)$. ادن يجب الأخذ بعين الاعتبار وقوع عبورين في نفس الوقت وبذلك فالمسافة $d(V-L)$ هي:

$$d(V-L) = \frac{16+55+59+20 + (2 \times (5+3))}{1000} \times 100 = 16.6 \text{ cMg}$$

(5) الخريطة العاملية هي تمثيل لصبغي على شكل خط طولي، ترتب عليه المورثات حسب تموضعها النسبي فوق الصبغيات.



الخريطة العاملية

ب - التهجين عند ذبابة الخل.

a - تمرين أنظر الوثيقة 18.

الوثيقة 18: التهجين لدى ذبابة الخل.

تم تزواج أول بين أنثى من ذباب الخل من سلالة نقية ذات جسم رمادي Gris و عيون ملساء Lisse وأجنحة كاملة Complètes مع ذكر من سلالة نقية ذو جسم أصفر Jaune و عيون حرشاء Rugueuses وأجنحة مبتورة Tronquées. فحصلنا في الجيل F_1 على خلف متجانس ذو جسم رمادي، عيون ملساء، وأجنحة كاملة.

تم تزواج ثاني بين أنثى من الجيل الأول F_1 مع ذكر من سلالة نقية ذو جسم أصفر، عيون حرشاء، وأجنحة مبتورة. فحصلنا في الجيل F_2 على 2880 ذبابة خل موزعة على 8 مظاهر خارجية:

- 1080 ذبابة خل ذات جسم رمادي، عيون ملساء، وأجنحة كاملة.
- 78 ذبابة خل ذات جسم أصفر، عيون ملساء، وأجنحة كاملة.
- 1071 ذبابة خل ذات جسم أصفر، عيون حرشاء، وأجنحة مبتورة.
- 66 ذبابة خل ذات جسم رمادي، عيون حرشاء، وأجنحة مبتورة.
- 293 ذبابة خل ذات جسم رمادي، عيون ملساء، وأجنحة مبتورة.
- 6 ذبابة خل ذات جسم رمادي، عيون حرشاء، وأجنحة كاملة.
- 282 ذبابة خل ذات جسم أصفر، عيون حرشاء، وأجنحة كاملة.
- 4 ذبابة خل ذات جسم أصفر، عيون ملساء، وأجنحة مبتورة.

(1) ماذا تستنتج من تحليل نتائج هذه التزاوجات؟

(2) عن ماذا يعبر تركيب الجيل F_2 ؟

باستعمال الرموز التالية: جسم رمادي (G,g)، عيون ملساء (L,l)، أجنحة كاملة (C,c)، جسم أصفر (J,j)، عيون حرشاء (R,r)، أجنحة مبتورة (T,t). أعط تفسيراً صبغياً لنتائج التزاوج الأول والتزاوج الثاني.

(3) أعط تفسيراً صبغياً لهذه التزاوجات.

(4) أحسب المسافة بين المورثة r و t وبين المورثة j و t .

(5) استنتج التوضع النسبي للمورثات الثلاث، ثم أنجز الخريطة العاملية بالنسبة لهذه المورثات.

b - حل التمرين:

(1) تحليل واستنتاج:

★ لقد تم التزاوج بين سلالتين نقيتين تختلفان بثلاث صفات وراثية يتعلق الأمر إذن بللهجونة الثلاثية Trihybridisme.

★ كل أفراد الجيل F_1 متجانسون ويشبهون في مظهرهم الخارجي الأب ذو جسم رمادي، عيون ملساء وأجنحة كاملة.

وتطبيقاً للقانون الأول لـ Mendel فإن الصفات جسم رمادي، عيون ملساء وأجنحة كاملة سائدة على الصفات جسم أصفر، عيون حرشاء، وأجنحة مبتورة.

لقد تم التزاوج الثاني بين فرد من F_1 غير متشابه الاقتران، نمطه الوراثي معروف، مع فرد من النمط الأبوي ثلاثي التنحي. نسمي هذا النوع من التزاوج بالتزاوج الراجع Backcross، الغاية منه هو التحقق من الانفصال المستقل للحليلات.

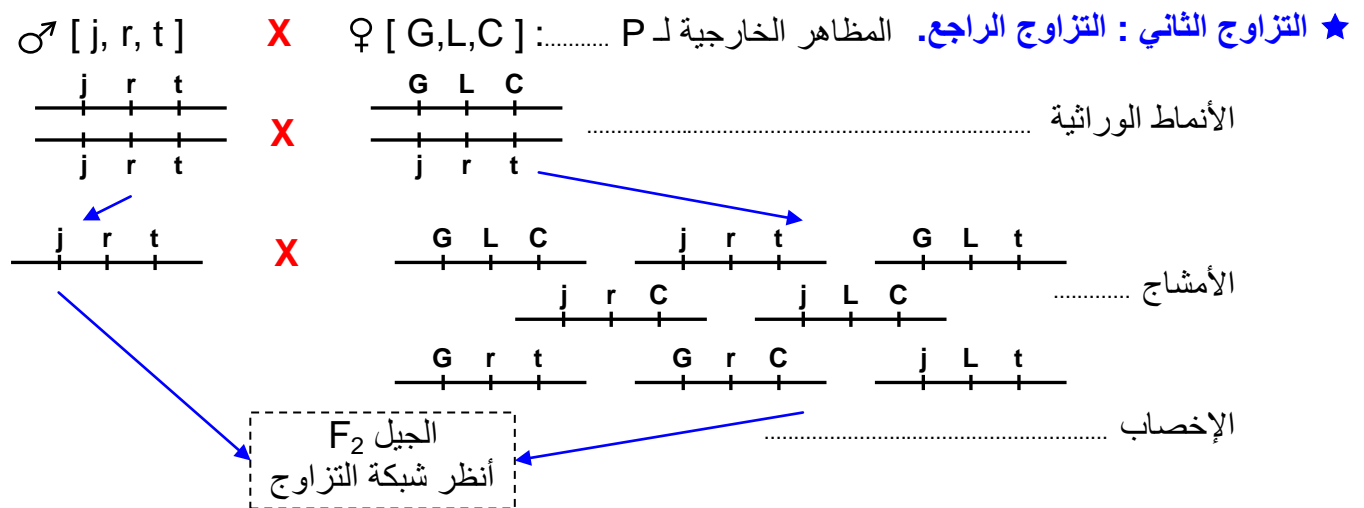
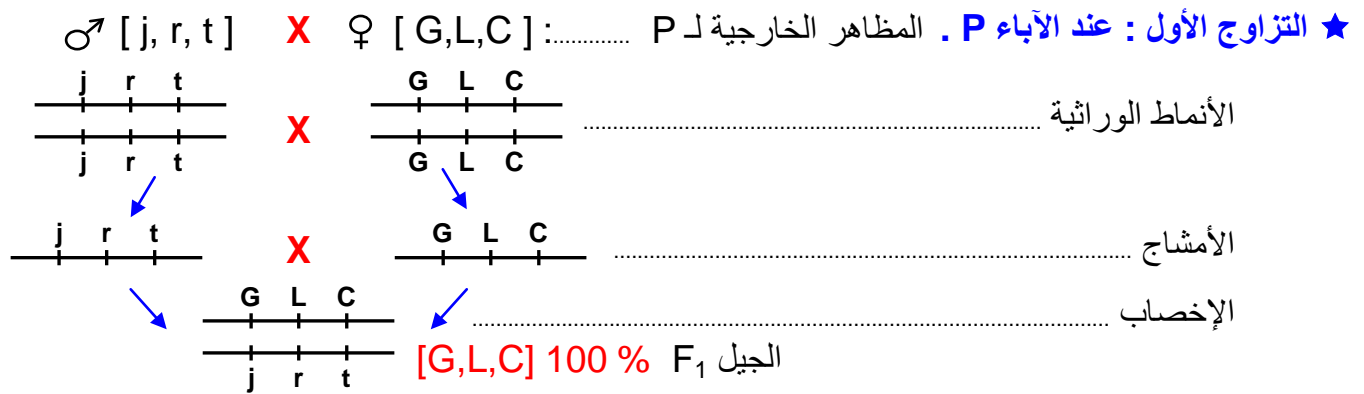
★ يعطي التزاوج الثاني جيل F₂ يتكون من 8 مظاهر خارجية بالنسب التالية:

أنماط أبوية 74.69 %	{	النسبة المئوية: $37.50 \% = (1080/2880) \times 100$ [G,L,C] الأفراد
		النسبة المئوية: $37.19 \% = (1071/2880) \times 100$ [j, r, t] الأفراد
أنماط جديدة التركيب 25.31 %	{	النسبة المئوية: $10.17 \% = (293/2880) \times 100$ [G,L, t] الأفراد
		النسبة المئوية: $9.79 \% = (282/2880) \times 100$ [j, r, C] الأفراد
		النسبة المئوية: $2.71 \% = (78/2880) \times 100$ [j, L, C] الأفراد
		النسبة المئوية: $2.29 \% = (66/2880) \times 100$ [G, r, t] الأفراد
		النسبة المئوية: $0.21 \% = (6/2880) \times 100$ [G,r,C] الأفراد
		النسبة المئوية: $0.14 \% = (4/2880) \times 100$ [j, L, t] الأفراد

نلاحظ أن الأنماط الجديدة التركيب تظهر بنسب ضعيفة مقارنة بالأنماط الأبوية، نستنتج من هذا أن المورثات مرتبطة.

(2) إن تركيب الجيل F₂ يعبر عن تركيب أنماط الأمشاج الأنثوية، لأن الذكر هو من سلالة نقية وثلاثي التنحي، فانه لن ينتج سوى نمط واحد من الأمشاج. أنظر الوثيقة.

(3) التفسير الصبغي لنتائج التزاوج:



شبكة التزاوج

$\begin{array}{c} j & L & t \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} G & r & C \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} G & r & t \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} j & L & C \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} j & r & C \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} G & L & t \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} j & r & t \\ \hline + & + & + \end{array}$	$\begin{array}{c} G & L & C \\ \hline + & + & + \end{array}$	♀ / ♂
$\begin{array}{c} j & L & t \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} G & r & C \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} G & r & t \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} j & L & C \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} j & r & C \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} G & L & t \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} j & r & t \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} G & L & C \\ \hline + & + & + \\ \hline j & r & t \end{array}$	$\begin{array}{c} G & L & C \\ \hline + & + & + \end{array}$
[j,L,t]	[G,r,C]	[G,r,t]	[j,L,C]	[j,r,C]	[G,L,t]	[j,r,t]	[G,L,C]	المظاهر الخارجية

(4) حساب المسافة بين المورثة j و r: $d(j-r)$

$$d(j-r) = ((4+6+66+78)/2880) \times 100 = 5.35 \text{ cMg}$$

حساب المسافة بين المورثة r و t: $d(r-t)$

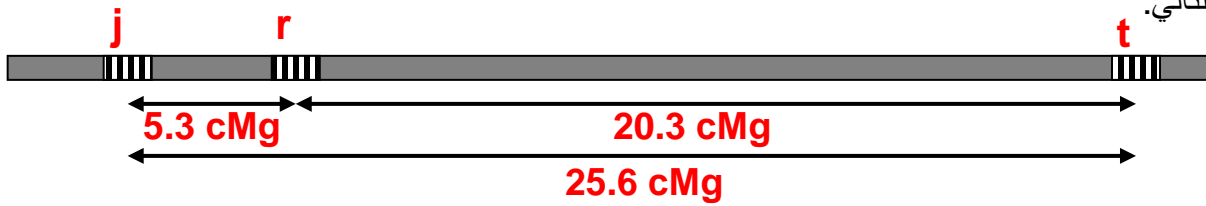
$$d(r-t) = ((4+6+282+293)/2880) \times 100 = 20.31 \text{ cMg}$$

حساب المسافة بين المورثة j و t: $d(t-j)$

$$d(t-j) = ((2 \times (4+6) + 66 + 78 + 282 + 293)/2880) \times 100 = 25.66 \text{ cMg}$$

(5) يتبين من النتائج المحصل عليها في السؤال السابق أن: $d(j-t) \approx d(r-j) + d(r-t)$

نستنتج من هذا أن المورثة r تتواجد بين المورثة j والمورثة t، وبالتالي فللخريطة العاملة بالنسبة للمورثات الثلاث ستكون على الشكل التالي:



الخريطة العاملة

ملاحظات:

★ يمكن إجراء عدة تزاوجات ودراسة مورثات مختلفة، من تحديد تموضع نسبي لعدة مورثات عند مجموعة من الكائنات الحية، ويوضح الشكل أ من الوثيقة 19 جزءا من الخريطة العاملة للصبغي 3 عند ذبابة الخل.

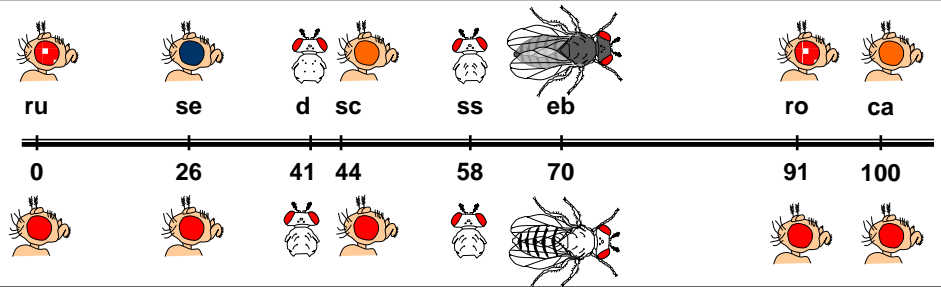
★ لقد مكنت الملاحظة المجهرية لصبغيات عملاقة في مستوى الغدد اللعابية ليرقات ذبابة الخل من الكشف عن وجود أشرطة متعاقبة تختلف حسب تلونها، وسمكها، ولها ترتيب ثابت بالنسبة للصبغي معين. وقد تبين أن كل خلل في تعاقب هذه الأشرطة يؤدي إلى خلل في ظهور الصفات المتوحشة وظهور صفات جديدة.

انطلاقا من هذه الملاحظات تمكن الباحثون من وضع خرائط صبغية (carte chromosomique, Cytologique ou physique)، توضح التوضع المضبوط وليس النسبي للمورثات على الصبغيات أنظر الشكل ب من الوثيقة 19.

الوثيقة 19: الخريطة العاملة والخريطة الصبغية.

الشكل أ: الخريطة العاملة للصبغي 3 عند ذبابة الخل (المسافة بالسنتيمتر – d'après E. Altenburg)

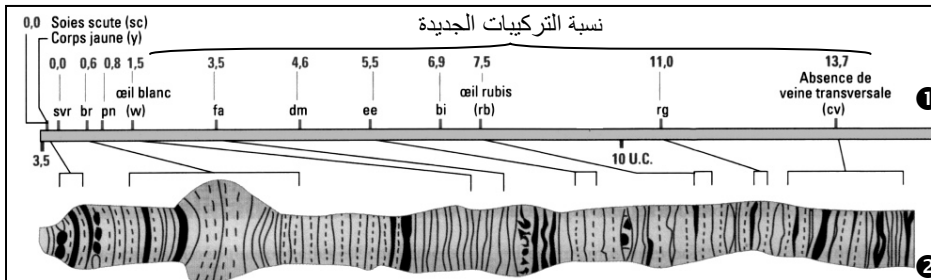
ru = roughoid (oeil rugueux)
se = sepia (œil foncé)
d = dichæte (soies thoraciques absentes)
sc = scarlet (oeil vermillon)
ss = spineless (soies très courtes)
eb = ebony (corps noir)
ro = rough (oeil rugueux)
ca = claret (oeil rouge)



الشكل ب: الخريطة الصبغية للصبغي 3 عند ذبابة الخل.

① = خريطة عاملية.

② = خريطة صبغية.



الوثيقة 20: حصيلة القوانين الإحصائية لانتقال الصفات الوراثية.

حالة خاصة	النسب الإحصائية					
	الجيل الأول F ₁	الجيل الثاني F ₂				
في حالة مورثة مرتبطة بالجنس، لا يعطي تزاوج ذكر من سلالة A بأنثى من سلالة B نفس نتيجة التزاوج العكسي، أي أنثى من سلالة A بذكر من سلالة B.	سيادة تامة	100 % صفة الأب ذي الحليل السائد	1/4 ، 3/4	الهجونة الأحادية (أبوان من سلالة نقية)		
	تساوي السيادة	100 % صفة وسيطة	1/4 ، 1/4 ، 1/2			
	مورثتان مستقلتان	سيادة تامة بالنسبة للحليلين	100 % صفة الأب ذي الحليل السائد	1/16 ، 3/16 ، 3/16 ، 9/16	الهجونة الثنائية (أبوان من سلالة نقية)	
		سيادة تامة بالنسبة لزوج حليلي وتساوي السيادة بالنسبة للآخر	جيل متجانس له الصفة السائدة بالنسبة للزوج الحليلي الأول، وصفة وسيطة بالنسبة للزوج الحليلي الثاني	1/16 ، 1/16 ، 2/16 ، 3/16 ، 6/16		
		تساوي السيادة بالنسبة للزوجين الحليلين	جيل متجانس له صفتين وسيطتين بالنسبة للزوجين الحليلين.	1/16 ، 1/16 ، 1/16 ، 1/16 ، 2/16 ، 2/16 ، 2/16 ، 2/16 ، 4/16		
	مورثتان مرتبطتان	أحد الأبوين سائد والآخر متنحي	100 % صفة الأب ذي الحليلين السائدين.	1/4 ، 3/4		

الفصل الثالث: علم الوراثة البشرية

تمهيد:

يمكن علم الوراثة البشرية من دراسة آليات انتقال الصفات الوراثية من جيل لآخر عند الإنسان. وتهدف هذه الدراسة إلى محاولة فهم كيفية انتقال بعض العاهات الوراثية، من أجل التنبؤ بإمكانية ظهورها من جديد واتخاذ الإجراءات الضرورية. إذن الهدف وقائي بالدرجة الأولى. إلا أن هذه الدراسة تواجه عدة صعوبات رغم أنها تخضع لنفس قوانين انتقال الصفات عند باقي الحيوانات. ومن بين هذه الصعوبات نذكر:

- ✓ أن الإنسان لا يشكل مادة تجريبية يمكن إخضاعها لتزاوجات موجهة.
- ✓ يصعب تتبع انتقال صفة وراثية معينة عبر الأجيال وذلك لطول عمر الإنسان.
- ✓ لا يمكن تطبيق القوانين الإحصائية نظرا لقلّة أفراد كل جيل.
- ✓ العدد الكبير للصبغيات 46 يمكن أن يعطي 2^{23} نوعا ممكنا من الأمشاج لدى كل من الرجل والمرأة، وبالتالي 2^{46} نوعا ممكنا من البويضات الملقحة ($2^{23} \times 2^{23}$) وهذا يطرح صعوبات في البحث بحكم أن التوليفات الممكنة بين الصبغيات مرتفعة جدا.

تتمحور إذن أغلب الدراسات حول انتقال الأمراض الوراثية، والدراسات السريرية لحالات وراثية عند سلالة الأسر العريقة التي غالبا تكون معروفة لهذا تؤخذ كمثال لدراسة انتقال صفة وراثية داخل السلالة البشرية.

- كيف تنتقل الأمراض الوراثية عند الإنسان؟
- ما هي الشذوذات الصبغية التي يتعرض لها الإنسان، وكيف يتم تشخيصها؟

I – وسائل دراسة الوراثة عند الإنسان.

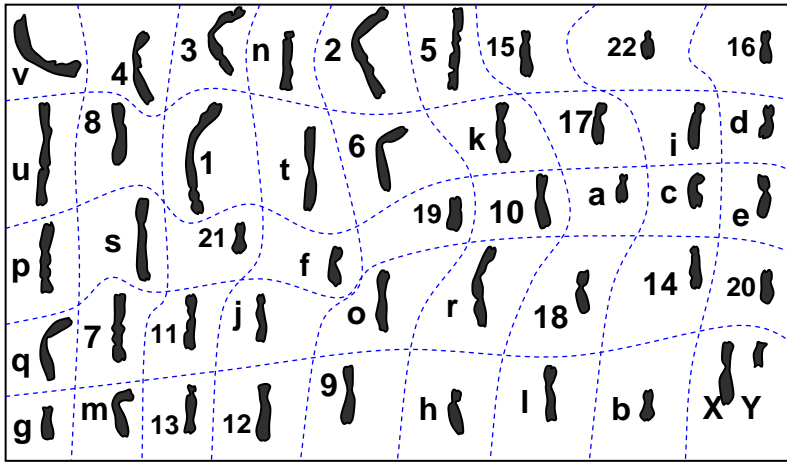
نظرا لصعوبة دراسة الوراثة عند الإنسان، فأهم الوسائل التي اعتمدت لهذا الغرض هي تتبع بعض الأمراض الوراثية من خلال شجرات النسب ورصد المورثات واعتماد الخرائط الصبغية.

① شجرات النسب Les arbres généalogiques أنظر الوثيقة 1.

الوثيقة 1: شجرات النسب Les arbres généalogiques			
<p>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 بـمربع ونلون هذه الرموز بالأسود إذا كان الفرد يحمل الصفة المدروسة، ونتركه فارغا إذا كان الفرد لا يحمل هذه الصفة، ونضع نقطة صغيرة سوداء إذا كان الفرد ناقلا للمرض دون أن يظهر عليه، كما نضع أفراد الجيل الواحد على نفس الخط من الأكبر على اليسار إلى الأصغر على اليمين بالنسبة لكل زواج.</p>			
<p>الرجال □</p> <p>المرأة ○</p> <p>أفراد مصابون بالمرض المدروس ■ ●</p> <p>زواج صليبي ○—□</p>	<p>I, II, III = أرقام الأجيال</p> <p>1, 2, 3 = أرقام الأفراد</p> <p>● □ = أفراد ناقلة للمرض</p> <p>توأم حقيقي ○—○</p> <p>توأم غير حقيقي □—○</p> <p>زواج ○—□</p> <p>حميل ◇</p>	<p style="text-align: center;">شجرة نسب عائلة</p>	

تنتج شجرات النسب من طرف أطباء اختصاصيين، بعد استرداد كل الأحداث العائلية العامة لعدة أجيال، مع رصد الصفة الملاحظة عند السلف وعند الخلف.

② الخرائط الصبغية Les cartes chromosomiques أنظر الوثيقة 2.

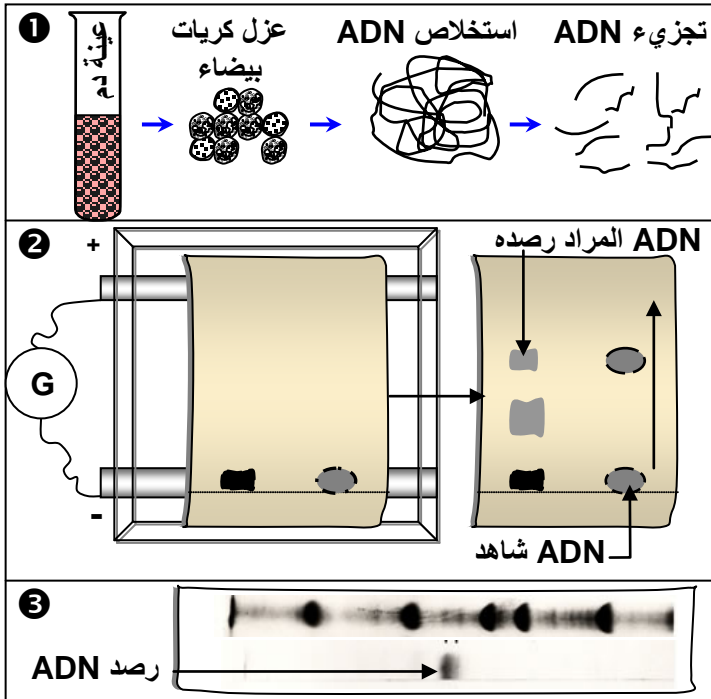


الوثيقة 2: الخرائط الصبغية:

تعتمد تقنية انجاز الخريطة الصبغية على تصوير صبغيات إحدى خلايا الشخص الخاضع للفحص وترتيبها حسب القد والشكل وموقع الجزيء المركزي... ويمكن تحليل الخريطة الصبغية من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي، ومن تشخيص التشوهات المرتبطة بتغيير عدد أو شكل الصبغيات. قطع صبغيات الخريطة الصبغية أمامه، ثم رتبها على شكل أزواج.

الخريطة الصبغية هي عبارة عن وثيقة تبين مجموع الصبغيات التي توجد في خلية كائن معين، مرتبة على شكل أزواج حسب جملة من المعايير كالقد وموقع الجزيء المركزي... يمكن تحليل الخرائط الصبغية من الكشف عن حالات الشذوذ الصبغي ومن تشخيص التشوهات المرتبطة بتغيير في عدد أو بنية الصبغيات.

③ تحليل الـ ADN أنظر الوثيقة 3.



الوثيقة 3: تحليل الـ ADN:

① نزل ADN من خلايا الشخص المختبر ونعالجها بأنزيمات فصل نوعية، ونضع خليط القطع المحصلة في حفر أنجزت في غراء يسمى Agarose. ② نخضع الغراء لمجال كهربائي: بما أن قطع ADN ذات شحنة سالبة فإنها تهجر نحو القطب الموجب بسرعة تتناسب وقدها، فتنتشر منفصلة بعضها عن بعض، لنحصل على قطع يمكن تحديد قدها بمقارنتها بمواقع قطع أخرى معروفة القد (قطع عيار). ③ نرصد متتالية معينة تنتمي للمورثة ب: • معالجة قطع ADN لفصل لولبيها. • إضافة قطع ADN مشعة ومتكاملة مع متتالية ADN التي نبحث عنها، حيث تشكل معها ADN هجين يسهل رصده بالتصوير الإشعاعي الذاتي.

تعتبر تقنية رصد المورثات، من التقنيات الحديثة المعتمدة في دراسة الوراثة عند الإنسان، وتتم حسب المراحل التالية: ✓ بعد أخذ خلايا من الشخص المراد دراسته، يتم عزل الـ ADN، وتقطيعه بواسطة أنزيمات الفصل، يتم إخضاع قطع ADN للهجرة الكهربائية، بجوار ADN شخص سليم (ADN شاهد). ✓ تتم معالجة الـ ADN على مستوى الغراء، حتى يفصل اللولبان المشكلان له. ✓ تُضاف إلى الغراء مجسات مشعة، وهي عبارة عن قطع ADN مشعة، ومتكاملة مع متتالية الـ ADN المراد دراستها. ✓ بعد انجاز التصوير الإشعاعي، يتم تحديد تموضع المورثات على الأشرطة الظاهرة في الغراء (الأشرطة المشعة)، ومقارنة هذا التموضع عند الشخصين المدروس والشخص السليم (الشاهد). يمكن التحليل الدقيق لـ ADN من الكشف عن وجود أو غياب بعض المورثات.

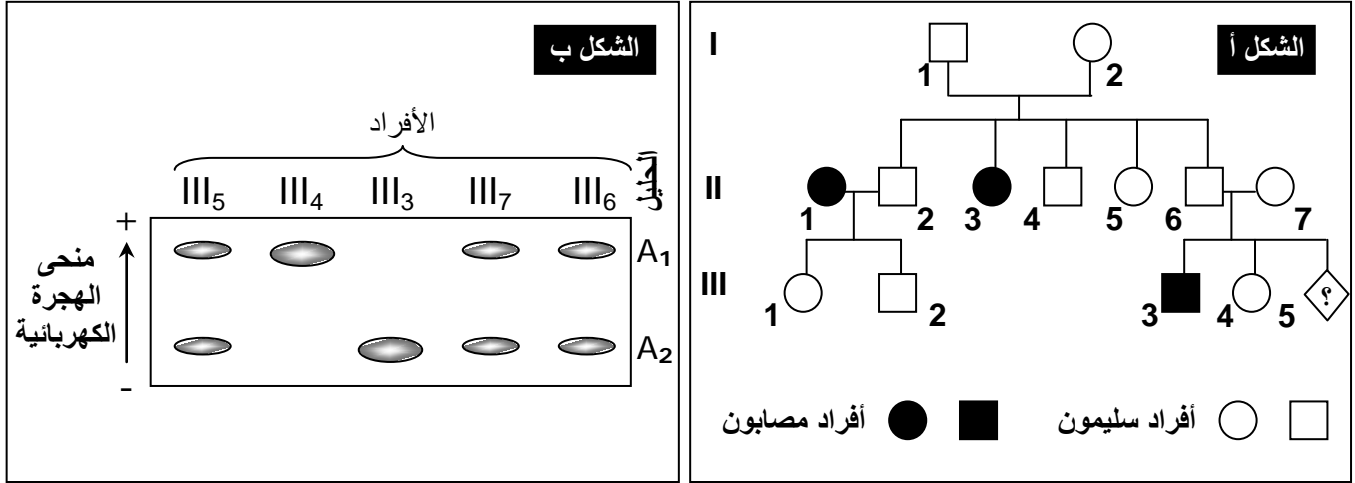
II – دراسة انتقال أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس.

① انتقال مرض Mucoviscidose

أ – تمرين: أنظر الوثيقة 4.

الوثيقة 4: مرض Mucoviscidose.

مرض التليف الكيسي Mucoviscidose 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. يعطي الشكل أ من الوثيقة، شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض. (أرمز للتحليل العادي Normal بـ N أو n، وللحليل الممرض Mucoviscidose بـ M أو m)



- 1) حل هذه الشجرة ثم استنتج نوع السيادة بين التحليل العادي والتحليل المسؤول عن المرض.
- 2) حدد هل التحليل المسؤول عن المرض محمول على صبغي جنسي أم صبغي لاجنسي؟ علل إجابتك.
- 3) انطلاقاً من التأويل الصبغي فسر كيف ينتقل هذا المرض من جيل لآخر.
- 4) حدد معللاً إجابتك، النمط الوراثي للأفراد: III₃ و III₆ و II₇ و III₄، ثم حدد احتمال إصابة الحميل III₅.
- 5) سبب إنجاب مولود مصاب بمرض التليف الكيسي (الابن III₃)، تخوفاً لأبويه من احتمال إصابة مولودهم المنتظر (III₅) بنفس المرض، مما جعلهم يقومون بتحليل الـ ADN عند مجموعة من أفراد هذه العائلة وعند مولودهم المنتظر، وذلك باعتماد تقنية رصد المورثات Southern Blot. يمثّل الشكل ب من الوثيقة نتائج هذا التحليل.
- 5) هل تعتبر نتائج تحليل الـ ADN، مطمئنة للأبوين؟ علل إجابتك.

ب – حل التمرين:

- 1) لتحديد ما إذا كان التحليل المسؤول عن المرض، سائد أم متنحي نحلل نتائج بعض التزاوجات في شجرة النسب: تبين شجرة النسب في هذه الحالة أن البنت II₃ مصابة بالمرض، بينما أبواها I₁ و I₂ سليمين. إذن الشخص III₃ ورث من أبويه التحليل الممرض، لكن هذا التحليل لم يكن يظهر عندهما، نستنتج من هذا أن المرض المعني متنحي.
- 2) لتحديد ما إذا كان تحليل المرض محمولا على صبغي جنسي أم على صبغي لاجنسي، نعطي الافتراضات التالية ونتحقق منها في شجرة النسب (نرمز للتحليل العادي Normal بـ N لأنه سائد، والتحليل الممرض Mucoviscidose بـ m، لأنه متنحي):

⇨ نفترض أن التحليل الممرض محمول على الصبغي الجنسي Y: لدينا في شجرة النسب إناث مصابات رغم أنهن لا يتوفرن على الصبغي Y، إذن فالافتراض خاطئ، والتحليل غير محمول على الصبغي الجنسي Y.

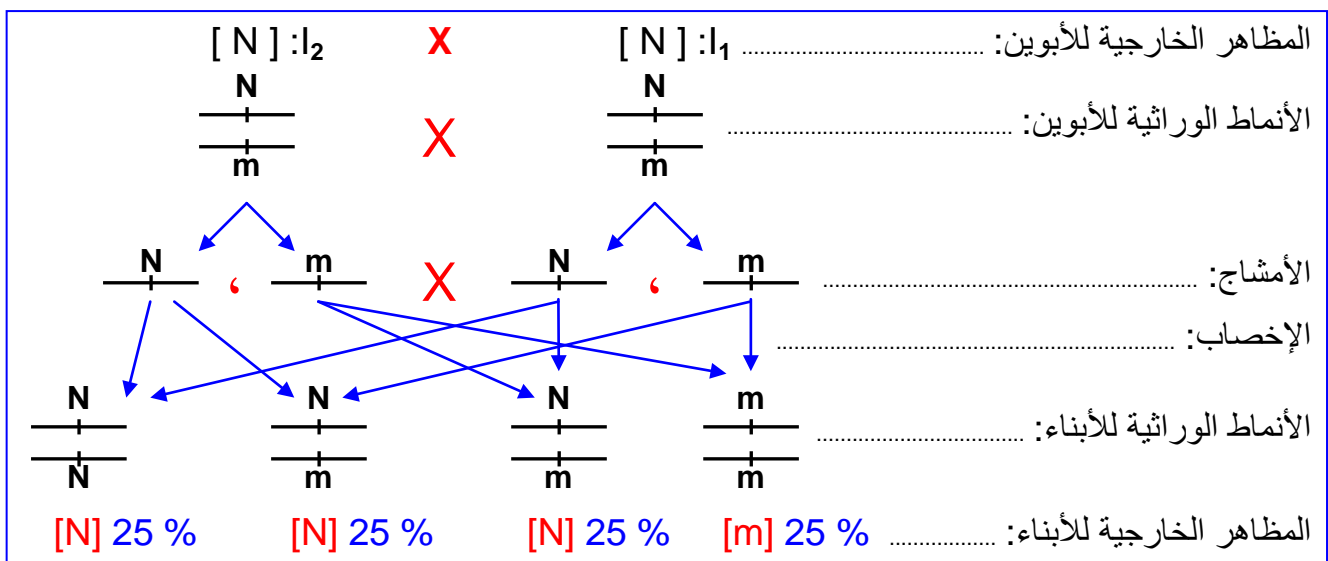
⇨ نفترض أن التحليل محمول على الصبغي الجنسي X:

✓ **طريقة أولى:** لدينا المرأة II_3 مصابة، وبما أن تحليل المرض متنحي فإنها ستكون متشابهة الاقتران ونمطها الوراثي $X_m//X_m$ ، أي أنها ورثت أحد الحليلين المتنحيين من والدها I_1 ، الذي يُفترض أن يكون نمطه الوراثي $Y//X_m$ ، أي أنه مصاب كذلك. هذا الأمر غير صحيح لكون الأب سليم، إذن فالافتراض خاطئ، والتحليل غير محمول على الصبغي الجنسي X .

✓ **طريقة ثانية:** لدينا الأم II_1 مصابة، فلو كان التحليل محمولا على الصبغي X ، لكان نمطها الوراثي $X_m//X_m$ ، ويفترض أن يكون كل أبنائها الذكور مصابون، لأنها ستعطيهم الحليل X_m الممرض المتنحي والذي سيلتقي مع الصبغي Y للأب ليصبح نمطهم الوراثي $X_m//Y$ المسبب للمرض، لكن من خلال شجرة النسب، يتضح أن أحد أبنائها الذكور (III_2) سليم، مما ينفي هذه الفرضية.

بما أن التحليل غير محمول على الصبغي الجنسي Y ، ولا على الصبغي الجنسي X ، فلن يكون إلا محمولا على صبغي لا جنسي.

(3) نلاحظ أن الأبوين I_1 و I_2 أنجبا البنت II_3 ، لا يمكن ادن تفسير هذه الحالة إلا بكون الأبوين مختلفي الاقتران $N//m$. وهكذا فكل أب يعطي نمطين من الأمشاج: $N/$ و $m/$ ، وبالتالي فالأنماط الوراثية للأبناء ستكون كما يلي:



إذن انطلاقا من التفسير الصبغي فالأنماط الوراثية للأبناء هي:

$N//N$ بنسبة 25 % + $m//m$ بنسبة 25 % + $N//m$ بنسبة 50 %.

والمظاهر الخارجية للأبناء هي:

$[N]$ (سليمين) بنسبة 75 % + $[m]$ (مصابين) بنسبة 25 %.

(4) نحدد النمط الوراثي للأفراد:

الفردان III_3 و III_6 مصابان، وبما أن تحليل المرض متنحي، سيكونان متشابهي الاقتران أي أن نمطهما الوراثي هو $m//m$ ، لكنهما أنجبا ابنا مصابا (III_3)، هذا الابن يتوفر على الحليلين المتنحيين اللذان ورثهما من أبويه، هذين الأخيرين، سيكونان إجباريا مختلفي الاقتران و نمطهما الوراثي $N//m$. الفرد III_4 سليم، إذن فيمكن أن يكون نمطه الوراثي $N//N$ أو $N//m$.

(5) لتحديد احتمال إصابة الحميل III_5 بالمرض، ننجز شبكة التزاوج الخاصة بأبويه II_6 و II_7 ، وبما أن هؤلاء الآباء مختلفي الاقتران، فشبكة التزاوج هي نفسها المنجزة في السؤال 3. وبالتالي فاحتمال إصابة الحميل III_5 بمرض التليف الكيسي هو $1/4$ أي 25%.

(6) بينت تقنية Southern Blot أن الحميل III_5 هو مختلف الاقتران، إذ يتوفر على حليلين مختلفين A_1 و A_2 ، (أي N و m)، وبما أن تحليل المرض متنحي فهذا الطفل سيكون سليما ونمطه الوراثي $N//m$. إذن فنتائج تحليل الـ ADN تعتبر مطمئنة للأبوين.

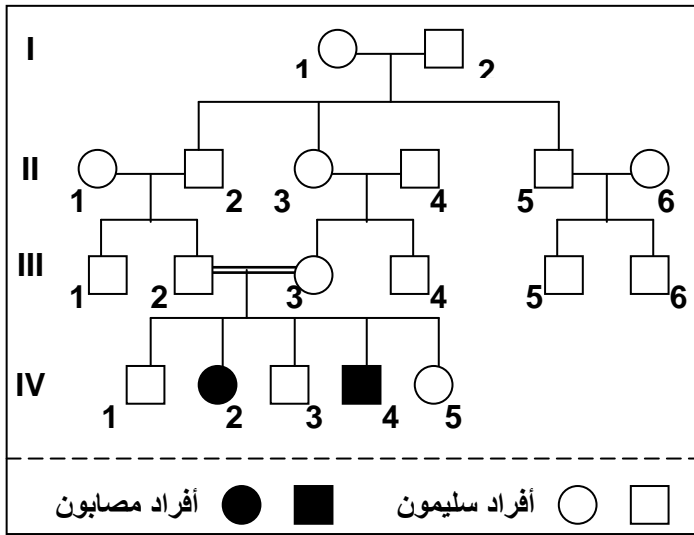
ج - حصيلة:

- عندما نجد في شجرة نسب معينة، أحد أفرادها مصاب، و أبواه معا سليمين، نقول أن الحليل المسؤول عن المرض متنحي.
- إذا وجدنا في شجرة النسب إناث مصابات، لا يمكن أن يكون الحليل محمولا على الصبغي الجنسي Y، لعدم توفر الإناث على هذا الصبغي.
- إذا كان حليل المرض متنحي، ووجدت في شجرة النسب أنثى مصابة وأبوها سليم، لا يمكن أن يكون الحليل محمولا على الصبغي الجنسي X، لأنه في هذه الحالة، يفترض أن يكون أبوها كذلك مصاب.
- إذا كان حليل المرض متنحي، ووجدت في شجرة النسب أنثى مصابة وأحد أبنائها سليم، لا يمكن أن يكون الحليل محمولا على الصبغي الجنسي X، لأنه في هذه الحالة، يفترض أن يكون جميع أبنائها الذكور مصابون.

② انتقال مرض Thalassémie

أ - تمرين : أنظر الوثيقة 5.

الوثيقة 5: مرض فقر الدم المتوسطي الثلاسيميا (Thalassémie).

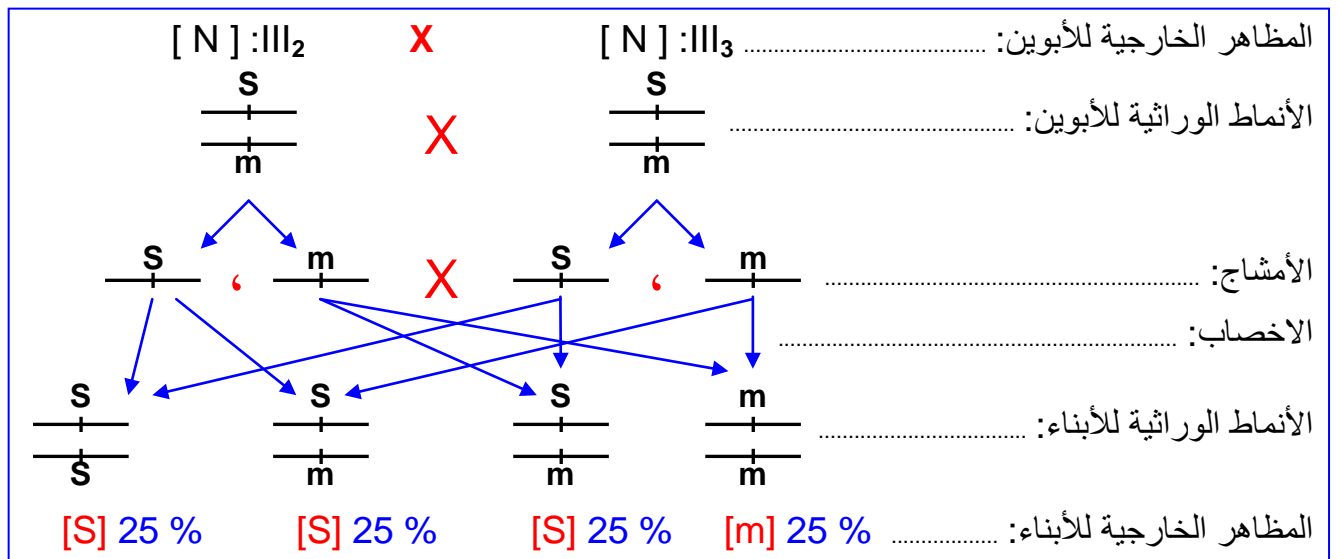


فقر الدم المتوسطي الثلاسيميا مرض وراثي منتشر على الخصوص في بعض الدول المطلة على البحر الأبيض المتوسط. يتميز هذا المرض بفقر دم حاد ناتج عن تدمير تدريجي للكريات الحمراء الدموية، ويرجع سببه إلى خلل في تركيب جزيئات الخضاب الدموي الذي يلعب دورا أساسيا في نقل الغازات التنفسية. يولد المصاب بالثلاسيميا نتيجة الزواج بين ناقلين للمرض (عندما يكون الزوج والزوجة كلاهما حاملين للمرض). الشخص الناقل للمرض لا تظهر عليه أي أعراض ظاهرة، ولكن يمكن تشخيصه بالتحاليل الطبية. تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة تظهر المرض.

- (1) حل هذه الشجرة ثم استنتج نوع السيادة بين الحليل العادي والحليل المسؤول عن المرض.
- (2) استخرج العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل الرابع، وأعط تفسيراً صغياً لذلك. (نستعمل الرموز التالية: S أو s بالنسبة للحليل العادي، M أو m للمرض).

ب - حل التمرين :

- (1) نلاحظ أن الحليل المسؤول عن المرض المدروس غائب ظاهرياً عند السلف وموجود عند الخلف (IV₂ و IV₄)، نستنتج من هذا أن الحليل المسؤول عن المرض متنحي.
- الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي Y لأن هناك إناث مصابات بالمرض، بالإضافة إلى وجود ذكور سليمين. وغير مرتبط بالصبغي الجنسي X لأن البنت IV₂ مصابة وأبها سليم. إذن الحليل محمول على صبغي لاجنسي.
- (2) إن العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل الرابع هو زواج الأقارب.
- نلاحظ أن الأبوين III₂ و III₃ سليمين أنجبا أبناء مصابين بالمرض IV₂ و IV₄، وبما أن الحليل المسؤول عن المرض متنحي فلا يمكن تفسير هذه الحالة إلا بكون الأبوين مختلفي الاقتران S//m. وهكذا فكل أب يعطي نمطين من الأمشاج: S/ و m/، وبالتالي فالأنماط الوراثية للأبناء ستكون S//S أو S//m بالنسبة للأفراد السليمين، و m//m بالنسبة للأفراد المصابين.

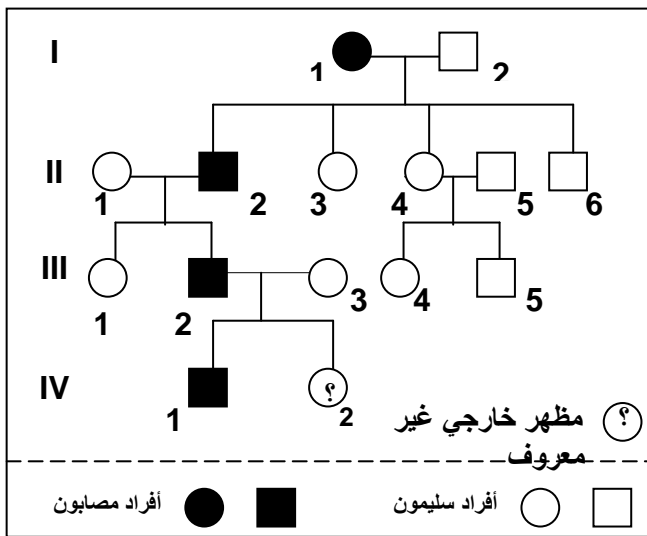


إذن انطلاقاً من التفسير الصبغي فالأنماط الوراثية للأبناء هي:
 S//S بنسبة 25 % + m//m بنسبة 25 % + S//m بنسبة 50 %
 والمظاهر الخارجية للأبناء هي:
 [S] (سليمين) بنسبة 75 % + [m] (مصابين) بنسبة 25 %

③ انتقال مرض Huntington

أ - تمرين : أنظر الوثيقة 6.

الوثيقة 6: مرض هنتنغتون Huntington.



مرض هنتنغتون Huntington هو مرض عقلي وراثي يؤثر في وظيفة الدماغ، يظهر عموماً ما بين 30 و 45 سنة. تتجلى أهم أعراض هذا المرض في اضطرابات حركية ونفسية، حيث يصاب مريض داء هنتنغتون بالخرف وفقد الذاكرة. وصف المرض لأول مرة سنة 1872 على يد الطبيب الأمريكي George Huntington، ومن هنا اكتسب المرض هذا الاسم. يرتبط ظهور هذا المرض بمورثة سائدة محمولة على صبغي لا جنسي. وتبين الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

- (1) بين أن مرض Huntington مرتبط بحليل سائد.
- (2) بين أن هذا المرض محمول على صبغي لا جنسي.
- (3) أعط النمط الوراثي للأفراد السليمين والأفراد المصابين I₁ و II₂ و III₂، ثم حدد بعد ذلك احتمال إصابة الحمل VI₂ بهذا المرض.

ب - حل التمرين :

- (1) لتحديد ما إذا كان الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي، نحلل نتائج بعض التزاوجات في شجرة النسب: نلاحظ من خلال شجرة النسب، أن المرض يظهر في جميع الأجيال، كما أن الآباء السليمين (II₄ و II₅)، ليس لديهم أبناء مصابون. نستنتج من هذه المعطيات أن الحليل الممرض سائد.
- (2) لتحديد ما إذا كان حليل المرض محمولا على صبغي جنسي أو على صبغي لا جنسي، نعطي الافتراضات التالية ونتحقق منها في شجرة النسب (نرمز للحليل العادي بـ n، لأنه متنحي، والحليل الممرض بـ H، لأنه سائد)

⇨ نفترض أن الحليل الممرض محمول على الصبغي الجنسي Y:

لدينا في شجرة النسب إناث مصابات رغم أنهم لا يتوفرون على الصبغي Y، إذن فالافتراض خاطئ، والحليل غير محمول على الصبغي الجنسي Y.

⇨ نفترض أن الحليل محمول على الصبغي الجنسي X:

✓ **طريقة أولى:** لدينا الذكر IV_1 مصاب، وبما أن حليل المرض سائد، فإن نمطه الوراثي سيكون X_H/Y ، أي أنه ورث الحليل X_H من أمه III_3 ، التي يُفترض أنها تتوفر على الحليل الممرض X_H ، أي أنها مصابة كذلك. هذا الأمر غير صحيح لكون هذه الأم سليمة، إذن فالافتراض خاطئ، وبالتالي الحليل غير محمول على الصبغي الجنسي X.

✓ **طريقة ثانية:** لدينا الأب II_2 مصاب، فلو كان الحليل محمولا على الصبغي X، لكان نمطه الوراثي X_H/Y ، ويفترض أن تكون كل بناته مصابات (لأنه سيعطيها الحليل X_H الممرض والسائد)، لكن من خلال شجرة النسب، يتضح أن بنته (III_1) سليمة، مما ينفي هذه الفرضية.

بما أن الحليل غير محمول على الصبغي الجنسي Y، ولا على الصبغي الجنسي X، فهو إذن محمول على صبغي لاجنسي.

(3) نحدد النمط الوراثي للأفراد:

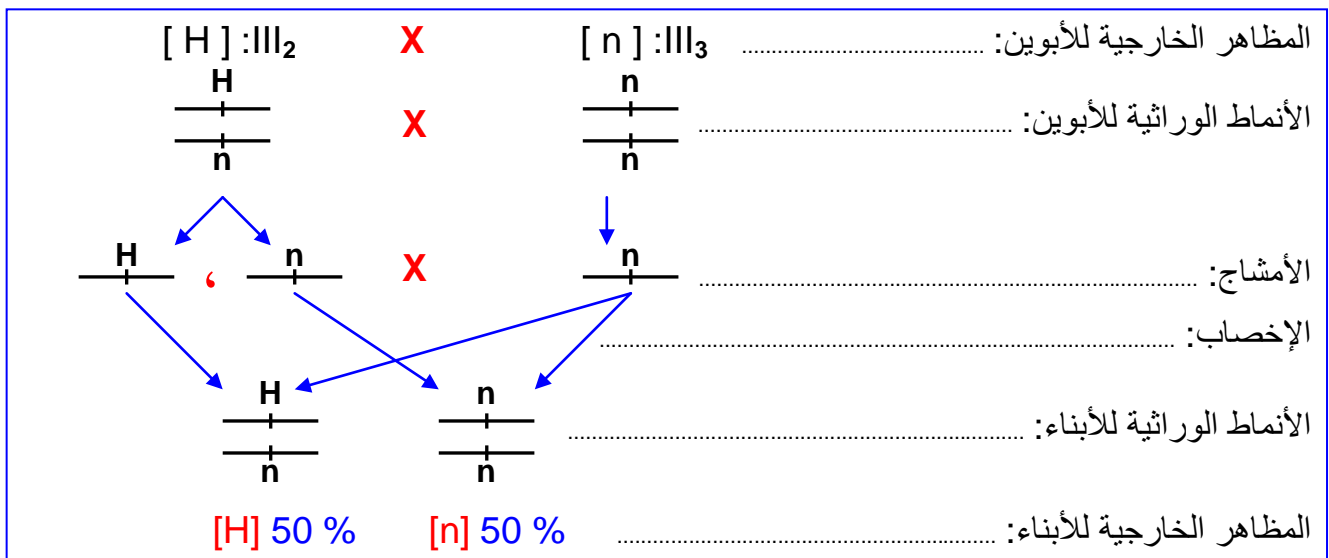
★ الأفراد السليمون: بما أنهم يحملون المظهر الخارجي المتنحي، سيكونون متشابهي الاقتران، أي أن نمطهم الوراثي هو $n//n$.

★ الأفراد المصابون I_1 و II_2 هؤلاء الأفراد مصابون بالمرض، لكنهم أنجبوا بعض الأبناء السليمين ذوي النمط الوراثي $n//n$ ، هؤلاء الأبناء السليمين يتوفرون على الحليلين المتنحيين اللذان ورثوهما من آبائهم، وبالتالي فالآباء، سيكونان إجباريا مختلفي الاقتران ونمطهما الوراثي هو $H//n$.

★ الفرد III_2 مصاب بالمرض، إذن فهو تتوفر علي الحليل الممرض السائد. من جهة أخرى، أبوه II_1 سليم ونمطه الوراثي هو $n//n$ ، فلي يعطي لابنه إلا الحليل السليم المتنحي n ، فهو بذلك مختلف الاقتران، ونمطه الوراثي هو $H//n$.

★ احتمال إصابة الحمل IV_2 بالمرض: لتحديد احتمال إصابة هذا الحمل بالمرض، ننجز شبكة التزاوج الخاصة بأبويه III_2 و III_3 بعد تحديد نمطهما الوراثي:

الأنماط الوراثية للأبوين III_2 و III_3 : بما أن الأم III_3 سليمة فنمطها الوراثي لا يمكن أن يكون سوى $n//n$ ، أما الأب III_2 المصاب فنمطه الوراثي هو $H//n$ ، بما أنه منحدر من أم سليمة ($n//n$). وهكذا فالتزاوج سيكون على الشكل التالي:



انطلاقا من هذا التحليل يتبين أن احتمال ظهور المرض عند الابن IV_2 هو $1/2$ أي 50 %.

ج - حصيلة:

- إذا وجدنا في شجرة النسب، ابن سليم من أبوين مصابين، نكون متأكدين على أن حليل المرض سائد، والحليل السليم متنحي.
- إذا كان حليل المرض سائد، ووجد في شجرة النسب ذكر مصاب وأمّه سليمة، لا يمكن أن يكون الحليل محمولا على الصبغي الجنسي X، لأنه في هذه الحالة، يفترض أن تكون الأم كذلك مصابة.
- إذا كان حليل المرض سائد، ووجد في شجرة النسب ذكر مصاب وإحدى بناته سليمة، لا يمكن أن يكون الحليل محمولا على الصبغي الجنسي X، لأنه في هذه الحالة، يفترض أن تكون جميع بناته مصابات.

III - دراسة انتقال أمراض وراثية مرتبطة بالجنس.

① انتقال مرض الدلتونية Le daltonisme

أ - تمرين : أنظر الوثيقة 7.

الوثيقة 7: دراسة انتقال شذوذ الدلتونية Le daltonisme

الدلتونية شذوذ ليس له خطر صحي، وإنما يمثل عيبا في إبطار الألوان، إذ أن الشخص المصاب لا يميز بين الأحمر والأخضر. يصيب هذا الشذوذ 8 % من الذكور مقابل 0.4 % من الإناث. نقترح تتبع انتقال هذا المرض عند عائلة معينة.

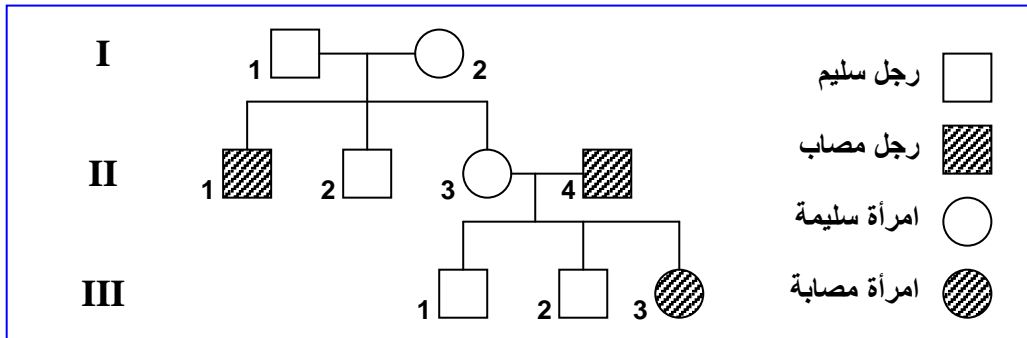
تزوج رجل سليم من الدلتونية (I_1) بامرأة سليمة من هذا العيب (I_2)، فأنجبا ولدين وبنت: (ولد II_1 مصاب بالدلتونية، وولد II_2 سليم من الدلتونية، وبنت II_3 سليمة من الدلتونية).

تزوجت البنت II_3 برجل II_4 مصاب بالدلتونية، فأنجبا: ولدين سليمين من الدلتونية III_1 و III_2 ، وبنت مصابة بالدلتونية III_3 .

- (1) أنجز شجرة نسب هذه العائلة.
- (2) استخرج من معطيات هذه الشجرة دليلا على كون الحليل المسؤول عن المرض متنحيا.
- (3) علما أن الحليل المسؤول عن الدلتونية محمول على الصبغي الجنسي X، ومستعملا D للتعبير عن الحليل السائد، و d للتعبير عن الحليل المتنحي: أعط الأنماط الوراثية للأفراد I_1 ، I_2 ، II_1 ، II_3 .

ب - حل التمرين :

(1) انجاز شجرة النسب:



(2) نلاحظ أن الأبوين I_1 و I_2 سليمين وأنجبا ابنا مصابا بالمرض (II_1)، هذا يعني أن الأبوين يحملان الحليل المسؤول عن المرض دون أن يظهر عندهما، وبالتالي فالحليل المسؤول عن المرض هو حليل متنحي.

(3) الأنماط الوراثية للأفراد:

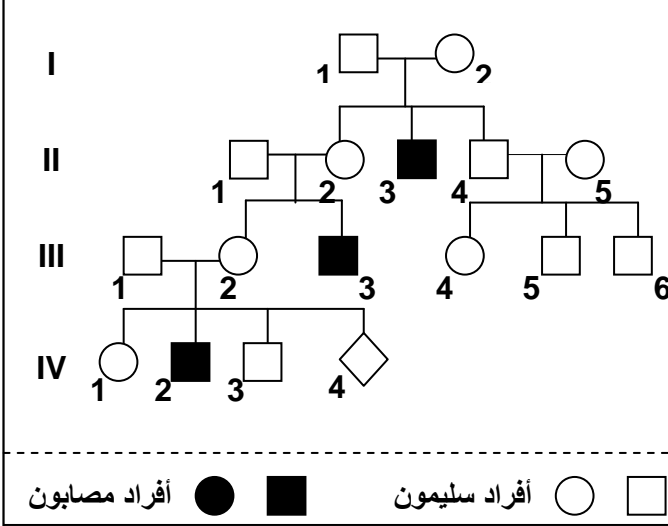
- I_1 : ذكر سليم فلن يكون سوى X_D/Y .
- I_2 : أنثى سليمة فنمطها الوراثي سيكون إما X_D/X_D أو X_D/X_h ، وبما أن هذه المرأة لها ابن مصاب ورث منها الحليل المسؤول عن المرض X_h ، فنمطها الوراثي لن يكون سوى X_D/X_h .
- II_1 : ذكر مصاب فنمطه الوراثي لن يكون سوى X_h/Y .

- II_3 : هي أنثى سليمة فنمطها الوراثي سيكون إما X_D/X_D أو X_D/X_d ، لكنها أنجبت بنت مصابة (III_3) ورثت منها الحليل الممرض X_d ، وبالتالي فالمرأة II_3 ناقلة ونمطها الوراثي هو X_D/X_d .

② انتقال مرض الهزال العضلي لـ Duchenne

أ - تمرين : أنظر الوثيقة 8.

الوثيقة 8: انتقال مرض الهزال العضلي لـ Duchenne



الهزال العضلي لـ Duchenne مرض يصيب بعض الأطفال، حيث يلاحظ ضمور وانحلال تدريجي لعضلاتهم التي تصبح غير قادرة على تأمين الحركة والتنفس. تعطي الوثيقة أمامه شجرة نسب عائلة أصيب بعض أفرادها بمرض الهزال العضلي لـ Duchenne.

- (1) اعتمادا على تحليل شجرة النسب بين أن المرض مرتبط بالجنس ومحمول من طرف الصبغي الجنسي X.
- (2) هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنح.
- (3) أعط الأنماط الوراثية للأبوين I_1 و I_2 ولأبنائهما، مستعينا بالرموز التالية:
 - ✓ S أو s بالنسبة للحليل المسؤول عن الحالة العادية.
 - ✓ M أو m بالنسبة للحليل المسؤول عن المرض.
- (4) حدد احتمال إصابة الحميل IV_4 بالمرض.

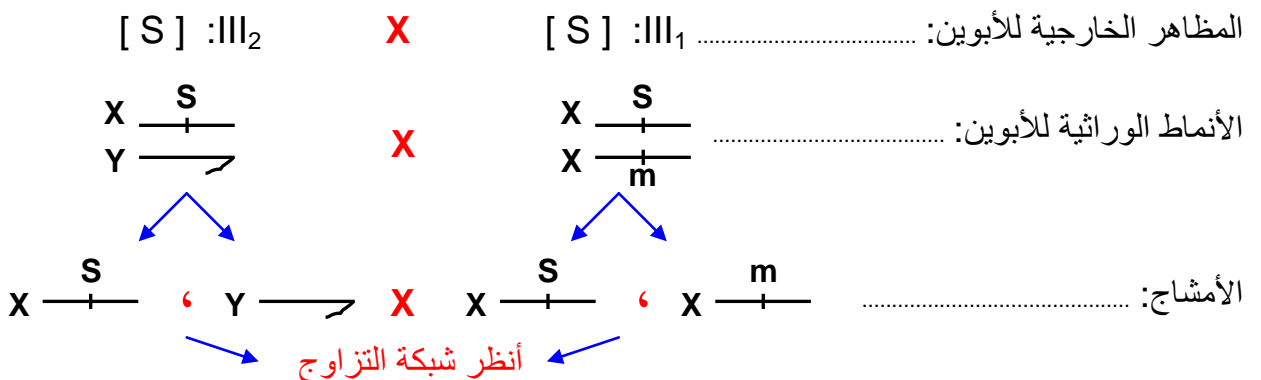
ب - حل التمرين :

- (1) يظهر من خلال شجرة النسب أن المرض يصيب الذكور دون الإناث، هذا يعني أن المورثة المسؤولة عن المرض مرتبطة بالجنس.
- يتضح من شجرة النسب أن الأب II_1 سليم، وأنجب ذكرا مصابا (III_3) مما يدل على أن المورثة المسؤولة عن المرض غير محمولة على الصبغي الجنسي Y، اذن هي محمولة على الصبغي الجنسي X. (الأب II_1 أعطى للأبن III_3 الصبغي Y وأخذ من الأم II_2 الصبغي X الممرض).

- (2) الأبوان II_1 و II_2 سليمان وأنجبا طفلا مصابا (III_3) مما يدل على أن الحليل المسؤول عن المرض متنحي.
- (3) الأنماط الوراثية:

- الأب I_1 : $X^S Y$ لأنه ذكر سليم.
- الأم I_2 : $X^S X^m$ لأنها أنثى سليمة وأنجبت ابن مصاب II_3 أعطته الحليل X^m .
- البنت II_2 : $X^S X^m$ لأنها أنثى سليمة وأنجبت ابن مصاب III_3 أعطته الحليل X^m .
- الابن II_3 : $X^m Y$ لأنه ذكر مصاب .
- الابن II_4 : $X^S Y$ لأنه ذكر سليم.

- (4) حساب احتمال إصابة الحميل IV_4 بالمرض:



شبكة التزاوج

♂	♀	50% X — S	50% Y —
50% X — S	25% X — S	25% X — S	25% X — S
50% X — S	25% X — S	25% X — S	25% X — S
50% X — S	25% X — S	25% X — S	25% X — S

انطلاقاً من شبكة التزاوج:

المظاهر الخارجية للأبناء:

[m] ♂ 25 % -

[S] ♂ 25 % -

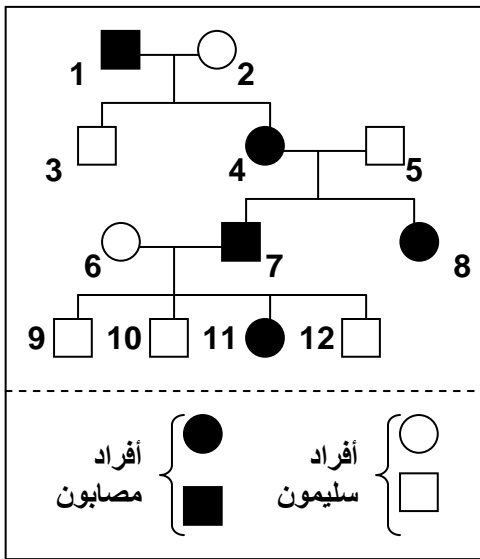
[S] ♀ 50 % -

يتبين من هذا التحليل الصبغي أن احتمال إصابة الحميل IV₄ بالمرض هو 1/4 أي 25 %.

③ انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le Rachitisme Vitamino-résistant

أ - تمرين : أنظر الوثيقة 9.

الوثيقة 9: انتقال مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le Rachitisme Vitamino-résistant



مرض الكساح المقاوم للفيتامين مرض وراثي يؤدي 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 أسفله شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون بالكساح المقاوم للفيتامين .

(1) هل المورثة المسؤولة عن الكساح المقاوم للفيتامين مرتبطة بالصبغيات الجنسية أم بالصبغيات اللاجنسية؟ علل جوابك.
(2) انطلاقاً من تحليلك لشجرة النسب حدد التحليل السائد والتحليل المتنحي.

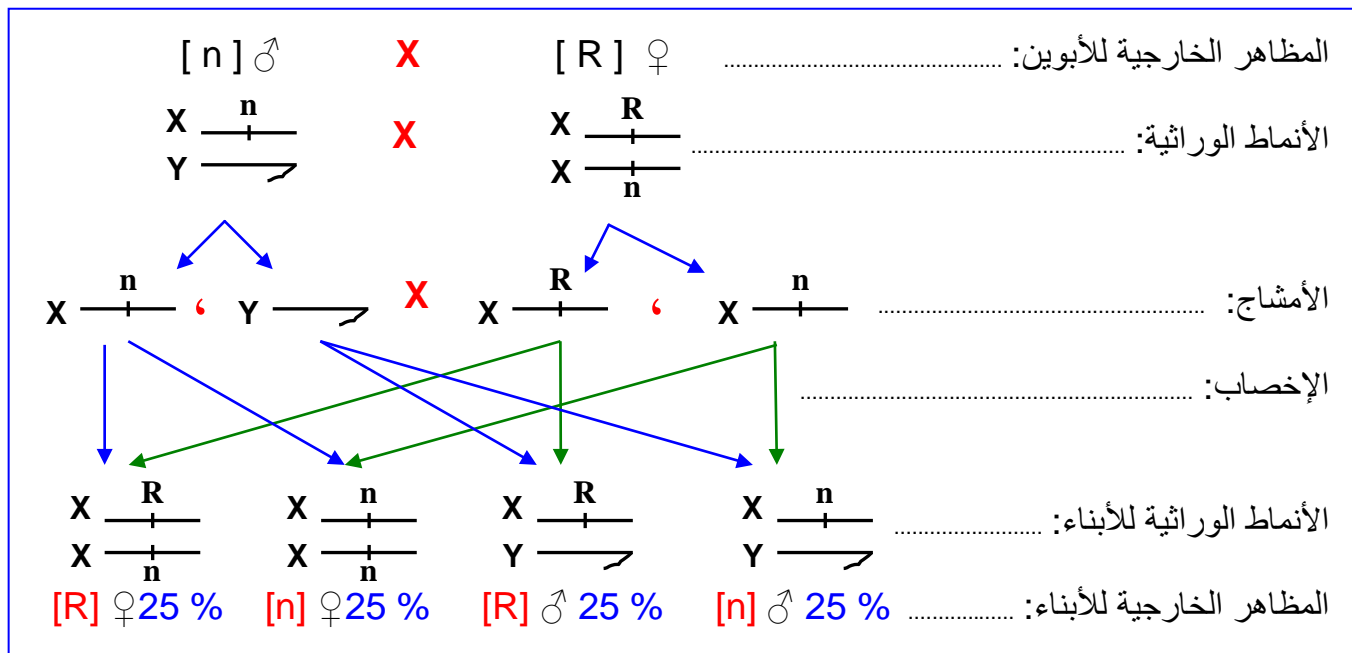
(3) حدد الأنماط الوراثية للأفراد 2، 4، 3، 6، 11، و9. (نرمز للتحليل المسؤول عن المرض بـ R أو r، وللعادي بـ N أو n).
(4) حدد الإناث الناقلات للمرض داخل هذه العائلة . علل جوابك.
(5) إذا علمت أن البنت 8 قد تزوجت برجل سليم، حدد الأنماط الوراثية الممكن الحصول عليها عند أبنائها.

ب - حل التمرين :

- انطلاقاً من شجرة النسب نلاحظ أن الآباء الذكور المصابون يكون أبنائهم الذكور سليمون بينما الإناث مصابات، وهذا يدل على أن المورثة المسؤولة عن هذا المرض محمولة على الصبغي الجنسي X، وهذا يعني أن المورثة مرتبطة بالصبغيات الجنسية.
- لقد ورثت البنت 8 من الأب 5 الصبغي X الحامل للتحليل العادي، ومن الأم 4 الصبغي X الحامل للتحليل الممرض، وكانت مصابة. هذا يعني أن التحليل المسؤول عن الكساح سائد.
- الأنماط الوراثية للأفراد:
 - الفرد 2: X_n/X_n لأنها أنثى سليمة وتحمل صفة متنحية، يجب ادن أن تكون متشابهة الاقتران.
 - الفرد 4: X_R/X_n لأنها ورثت من الأب التحليل X_R ومن الأم التحليل X_n .
 - الفرد 3: X_n/Y لأنه ذكر سليم.
 - الفرد 6: X_n/X_n لأنها أنثى سليمة يجب أن تكون ثنائية التنحي بالنسبة للتحليل العادي.
 - الفرد 11: X_R/X_n لأنها أنثى مصابة ورثت من الأب التحليل الممرض X_R ومن الأم التحليل X_n .
 - الفرد 9: X_n/Y لأنه ذكر سليم.

4) إن المقصود بالإناث الناقلات للمرض هو أنها إناث تحمل الحليل المسؤول عن ظهور المرض إلا أنها غير مصابة به (مظهر خارجي سليم).
 إن في هذه الحالة لا توجد إناث ناقلات للمرض لأن الحليل R المسؤول عن المرض حليل سائد، وبالتالي فكل أنثى مختلفة الاقتران $X_R X_n$ تكون مصابة.

5) الأنماط الوراثية الممكن الحصول عليها عند أبناء البنت 8 بعد زواجها من رجل سليم:



حصيلة عامة:

↪ عند انتقال أمراض غير مرتبطة بالجنس:

• في حالة مرض مرتبط بحليل متنح:

- الشخص المصاب يكون متشابه الاقتران بالنسبة للحليل المسؤول عن المرض.
- الشخص السليم يكون مختلف الاقتران أو متشابه الاقتران بالنسبة للنسبة للحليل العادي.
- في حالة تزواج فردين مختلفي الاقتران فاحتمال إنجاب طفل مصاب هو 1/4 وإنجاب طفل سليم هو 3/4.

• في حالة مرض مرتبط بحليل سائد:

- الشخص المصاب يكون مختلف الاقتران أو متشابه الاقتران بالنسبة للحليل الممرض.
- الشخص السليم يكون متشابه الاقتران بالنسبة للحليل المتنحي.
- في حالة تزواج أبوين أحدهما مصاب، فاحتمال إنجاب طفل مصاب هو 50%.

↪ عند انتقال أمراض مرتبطة بالجنس:

• في حالة مرض مرتبط بحليل متنح:

- تكون الأمهات مختلفات الاقتران لهذا الحليل الممرض بواسطة أحد صبغياتها الجنسيين X.
- عندما يرث الأبناء الذكور من الأم الصبغي الجنسي X الحامل للحليل الممرض، يكون حتما مصابا بالمرض.
- لا تصاب الأنثى إلا في حالة الحصول على الصبغي الجنسي X الحامل للحليل الممرض من الأم والأب معا.

• في حالة مرض مرتبط بحليل سائد:

- ينتج عن قران أم مصابة مختلفة الاقتران بأب سليم، إنجاب ذكور وإناث مصابين بالمرض، بنسبة 50%.
- ينتج عن قران رجل مصاب بأب سليمة (متشابهة الاقتران)، إنجاب ذكور سليمون وإناث مصابة بالمرض.

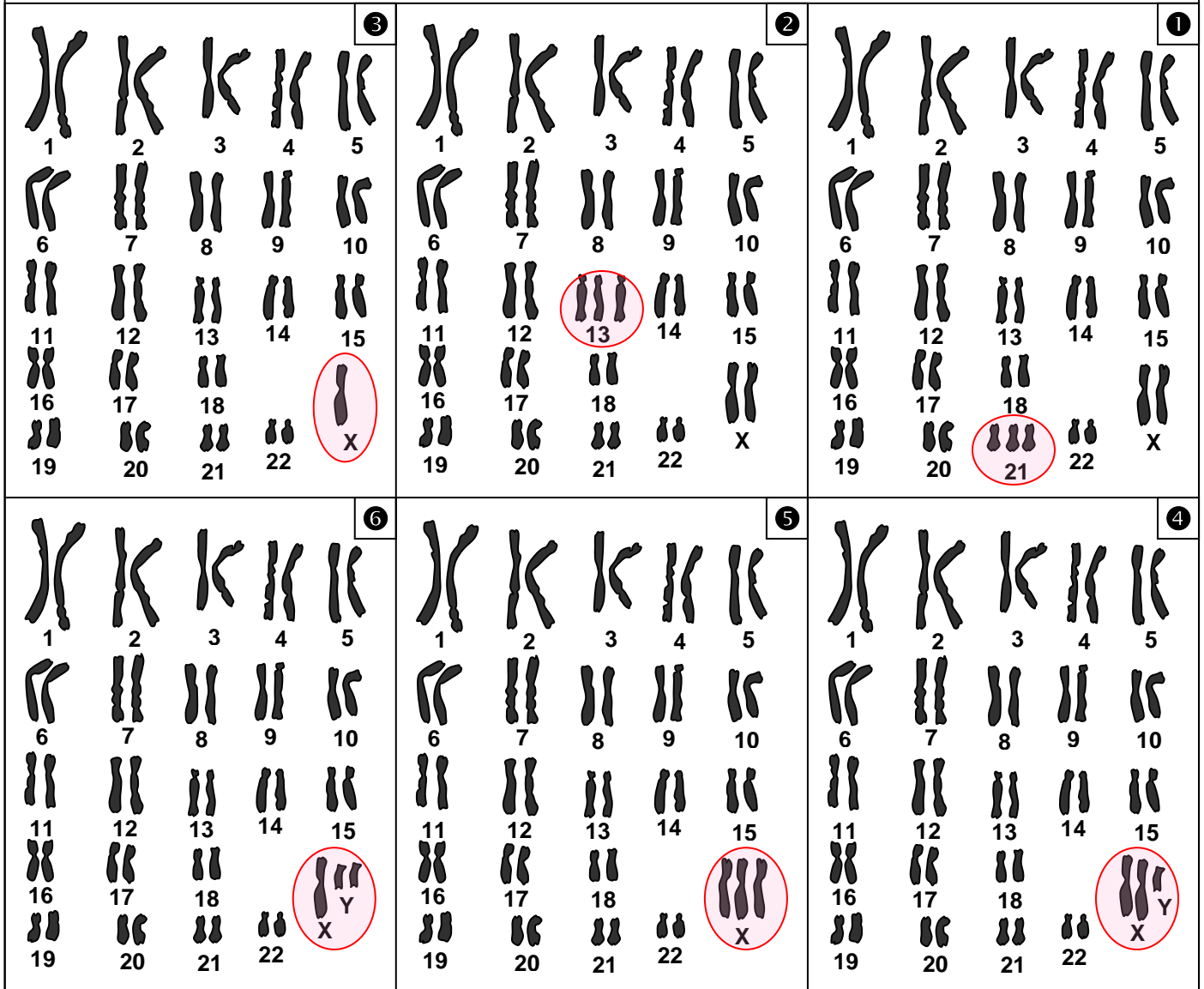
IV – الشذوذات الصبغية عند الإنسان وعواقبها. Les anomalies chromosomiques

رغم أن عدد الصبغيات ثابت عند جميع أفراد النوع، حيث يتوفر الإنسان مثلاً على 46 صبغياً، إلا أنه في بعض الحالات، تحدث اختلالات خلال تشكل الأمشاج عند أحد الأبوين، مما يُغيّر عدد الصبغيات في البويضة الناتجة عن الإخصاب، الشيء الذي يعطي حالة من الشذوذ الصبغي، تتسبب في أمراض تؤثر في النمو الجسمي والعقلي للشخص المصاب. وترتبط هذه الشذوذات بتغير في عدد أو بنية الصبغيات.

① الشذوذ المرتبط بتغير في عدد الصبغيات. أنظر الوثيقة 10.

الوثيقة 10: الشذوذات الصبغية المرتبطة بتغير في عدد الصبغيات.

تعطي الوثائق ①، ②، ③، ④، ⑤، ⑥. خرائط صبغية لحالات مختلفة 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 هذه الخرائط الصبغية.



أ – تغير في عدد الصبغيات اللاجنسية:

• الخريطة الصبغية ①:

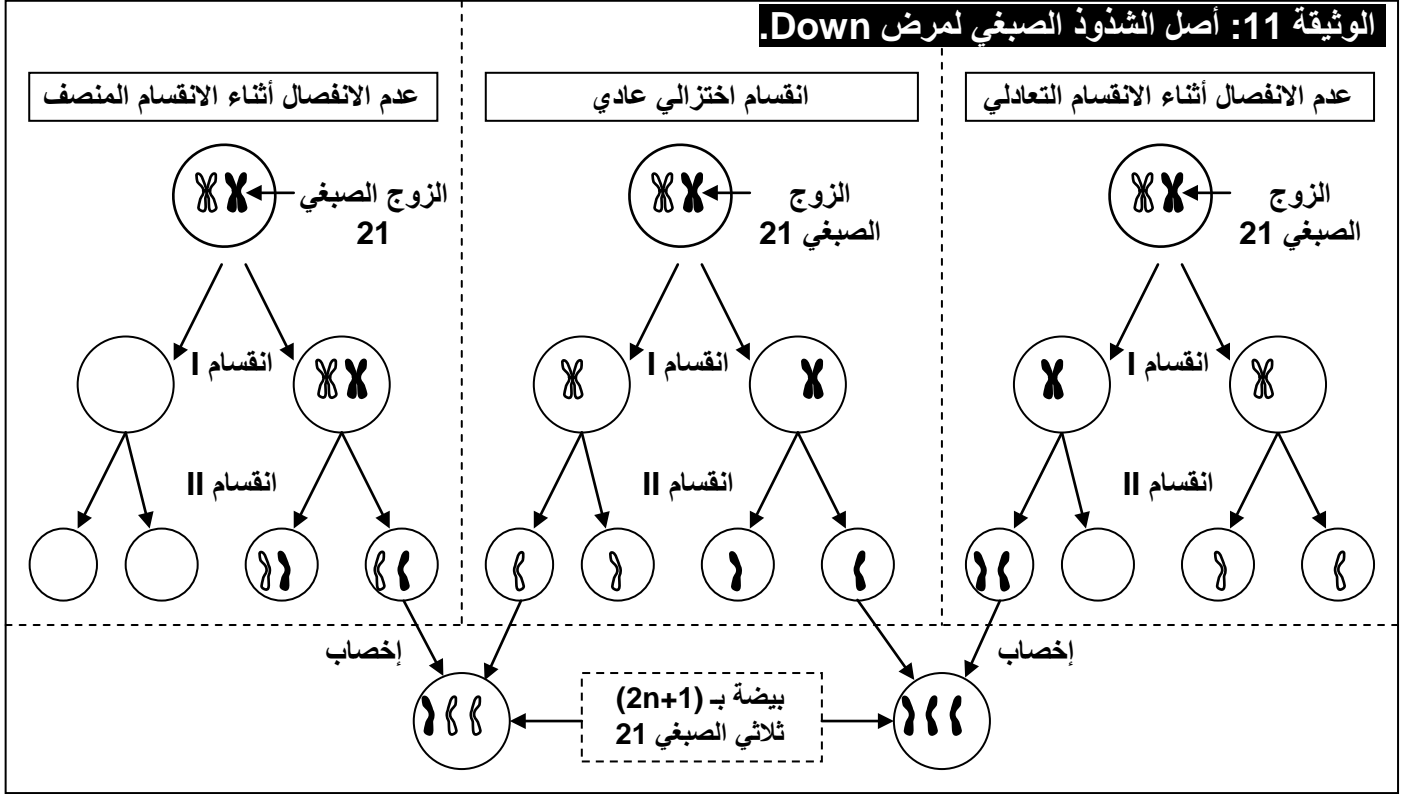
نلاحظ على هذه الخريطة أن كل الصبغيات عادية باستثناء الصبغي 21 فهو ممثل بثلاثة نماذج وبالتالي هناك زيادة صبغية واحد في هذه الخريطة الصبغية لذلك يسمى الشذوذ بثلاثي الصبغي 21 Trisomie 21، أو المنغولية Mongolisme أو متلازمة Down (Longdon Down) طبيب بريطاني أول من شخص الحالة (1866).

إذن هناك زيادة في العدد الإجمالي لصبغيات الشخص المصاب، وستكون صيغته الصبغية على الشكل التالي:

$$2n+1=45A+XY=47$$

يعاني المصابون بهذا المرض 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).
تمكن ممارسة الأنشطة التي تنبه الحواس منذ الطفولة، والتمارين على اللغة وعلى الحركات من تحسين ظروف عيش هؤلاء الأشخاص.

التفسير الصبغي لمرض Down: أنظر الوثيقة 11.



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

• الخريطة الصبغية ②:

ثلاثي الصبغي 13، يعاني المصابون بهذا الشذوذ من تشوهات جسدية وعقلية، غياب الفاصل البيمنخري، شفة علوية مفتوحة، سداسي الأصابع.

ب - تغير في عدد الصبغيات الجنسية:

من بين الشذوذات الناتجة عن تغير في عدد الصبغيات الجنسية نجد:

• مرض Turner: (الخريطة الصبغية ③)

يرتبط هذا المرض بوجود صبغي جنسي X واحد و 44 صبغيا لاجنسيا. اذن يصيب الإناث فقط، ومن أهم أعراضه قصر القامة، وضعف تطور الصفات الجنسية الثانوية، والعقم.

• مرض Klinefelter: (الخريطة الصبغية ④)

يرتبط هذا المرض بوجود صبغي X زائد عند الرجال المصابين، حيث يملكون 47 صبغيا، منها 44 صبغيا لاجنسيا، وثلاثة صبغيات جنسية XXY. ومن أهم أعراضه اجتماع الصفات الجنسية الثانوية الذكورية والأنثوية، صغر الخصيتين، والعقم.

• مرض ثلاثي الصبغي X: (الخريطة الصبغية ٥)

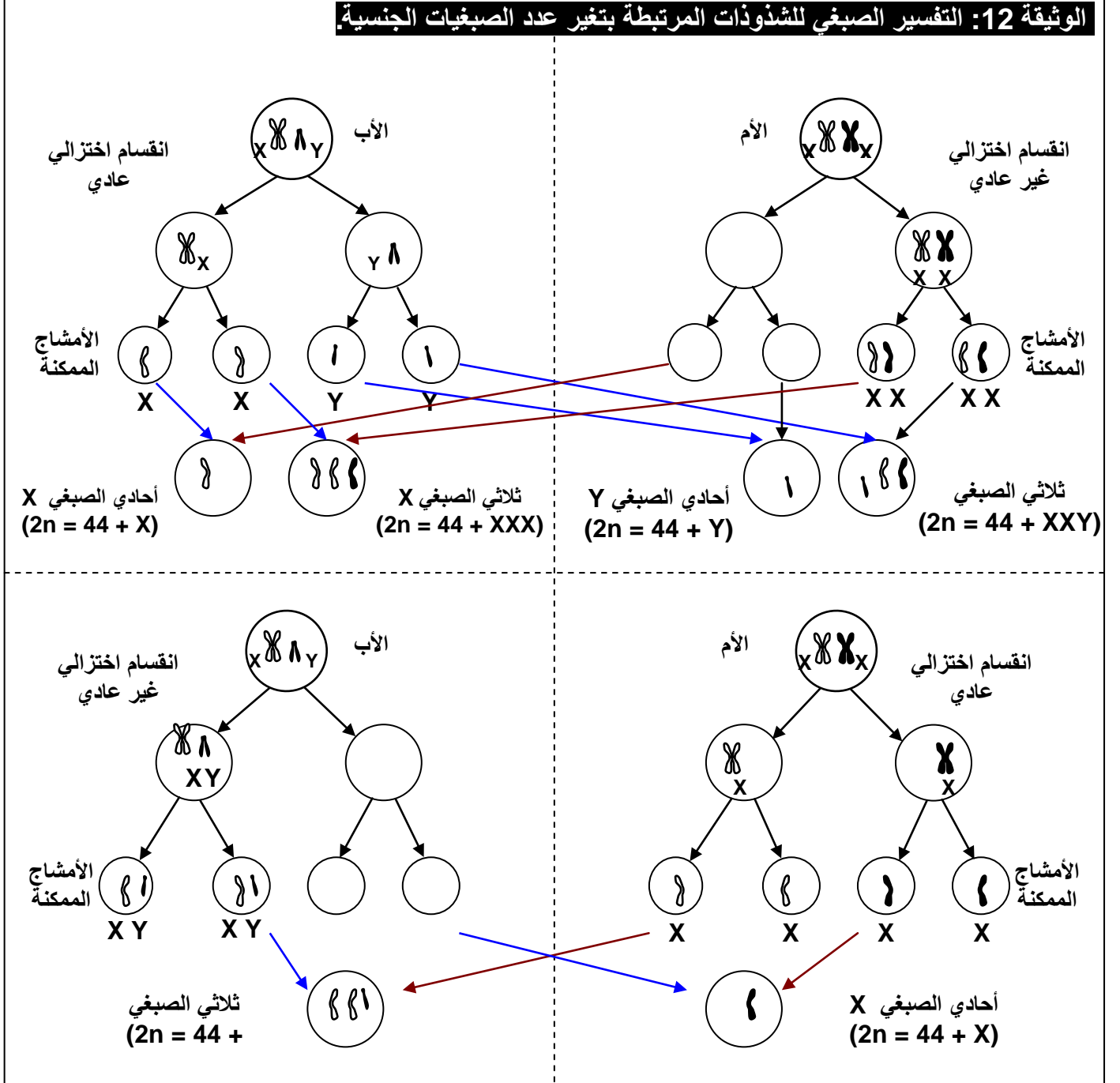
يرتبط هذا المرض بوجود صبغي X زائد عند النساء، حيث يملكون 47 صبغيا، منها 44 صبغيا لاجنسيا، وثلاثة صبغيات جنسية XXX. عادة يتميز الشخص المصاب بمظهر أنثوي عادي، قامة شيئا ما طويلة، قدرات ذهنية متوسطة إلى عادية، خصوبة محدودة.

• مرض ثلاثي الصبغي XYY: (الخريطة الصبغية ٦)

يرتبط هذا المرض بوجود صبغي Y زائد عند الرجال المصابين، حيث يملكون 47 صبغيا، منها 44 صبغيا لاجنسيا، وثلاثة صبغيات جنسية XYY. عادة يتميز الشخص المصاب بمظهر عادي، وقدرات ذهنية عادية، وخصوبة عادية. وأحيانا يلاحظ عند الأطفال صعوبة في التعلم.

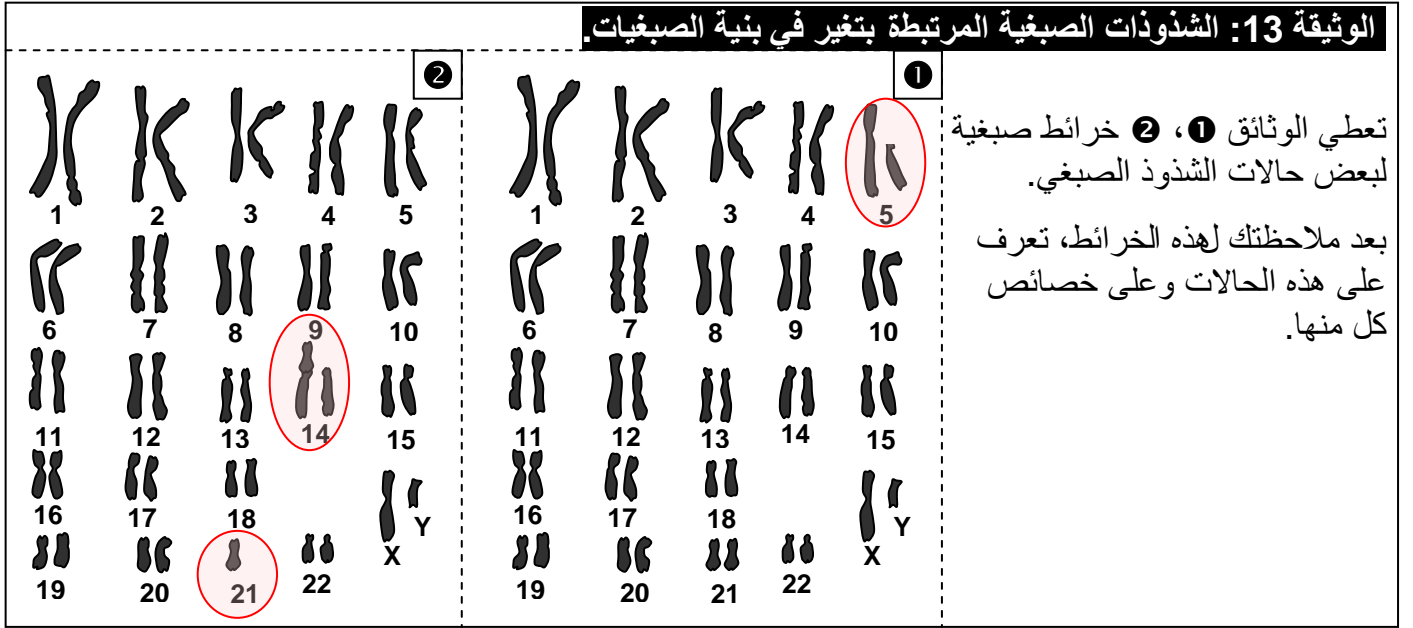
التفسير الصبغي للشذوذات المرتبطة بتغير عدد الصبغيات الجنسية: أنظر الوثيقة 12.

الوثيقة 12: التفسير الصبغي للشذوذات المرتبطة بتغير عدد الصبغيات الجنسية.



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

② الشذوذ المرتبط بتغير في بنية الصبغيات. أنظر الوثيقة 10.



أ - ضياع قطع صبغية La délétion 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. مثلاً 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 خريطتهم الصبغية كاملة، رغم أنها تتضمن صبغياً هجيناً (14-21). إلا أن هؤلاء الأشخاص قد ينتجون أمشاجاً غير عادية، تتسبب في إنجاب أبناء مصابين بشذوذات كالمغولية (ثلاثي الصبغي 21 المقنع).

V - تشخيص الشذوذ الصبغي قبل الولادة:

① دواعي إجراء التشخيص قبل الولادي:

يتم اللجوء إلى اختبارات التشخيص قبل الولادي، عندما يرغب الوالدان في الاطمئنان على سلامة و صحة الحمل، لكنها في بعض الأحيان تكون ضرورية، وذلك لعدة أسباب، نذكر من بينها:

- إذا كان للأبوين، أو لأحد أفراد عائلتهما، طفل مصاب بشذوذ صبغي، أو تشوه خلقي.
- إذا سبق للأبوين إنجاب طفل مصاب بتشوه خلقي أو شذوذ صبغي.
- إذا كان أحد الأبوين يعاني من شذوذ صبغي، رغم سلامة جسمه من الأعراض حالة الانتقال الصبغي المتوازن.
- إذا تجاوز عمر الأم الحامل 40 سنة لوجود احتمال كبير لإنجاب خلف ثلاثي صبغي.
- إذا ظهرت مؤشرات غير عادية عند الفحص بالصدى.

يُعتمد في تشخيص الشذوذات الصبغية قبل الولادة، على عدة تقنيات، تلخص الوثيقة أسفله أهمها.

② أهم الوسائل المعتمدة في هذا التشخيص:

أ - التصوير بالصدى L'échographie :

بواسطة مسبار يوضع على الجلد، تسلط موجات فوق صوتية على الجنين وتنعكس عليه، ثم يتم التقاطها بواسطة نفس المسبار. ونظرا لاختلاف خاصيات كل نسيج، تنعكس الموجات بشكل مختلف فتعطي صورة للجنين، يمكن تحليلها ومقارنتها بالحالات العادية. (أنظر الوثيقة 14).

الوثيقة 14: الكشف عن الإصابة بمرض Down بواسطة التصوير بالصدى الصوتي.

يعطي الشكل أ من الوثيقة صورة بالصدى لحميل مصاب بمرض Down (علامات مميزة عند الحمل المصاب: وجه مسطح وانتفاخ في مستوى القفا وعنق عريض...)، هذه العلامات لا تلاحظ عادة عند الحمل العادي، الملاحظ على الشكل ب من الوثيقة).



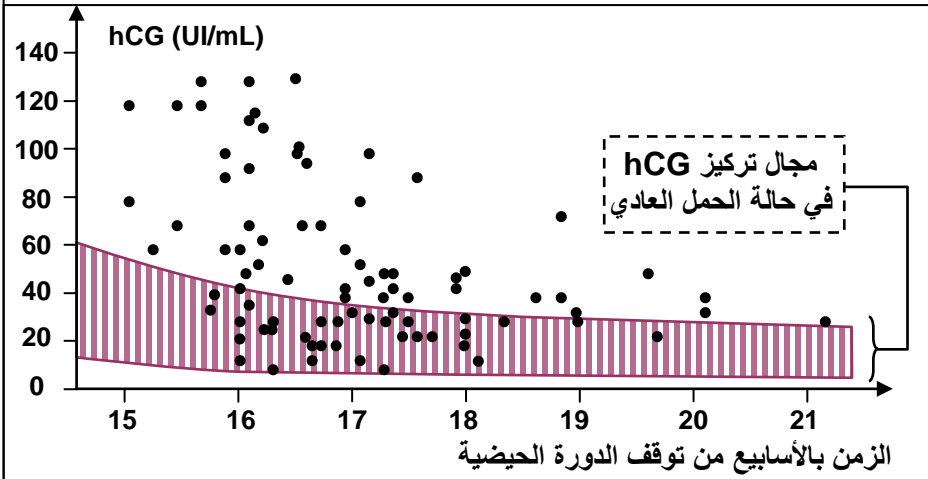
ملاحظة: أنظر الوثيقة 15.

الوثيقة 15: الكشف عن مرض Down بتحليل الدم.

بينت تحاليل الدم عند الأمهات الحوامل بأجنة مصابة بمرض Down، وجود تركيز كبير من هرمون hCG (humain Chorionic Gonadotropin)، وبروتين يرمز له بـ AFP (alpha-fœtoprotéine). تسمى هذه المواد الموجودة بالمصل بالواسمات المصلية Marqueurs sériques.

تبين الوثيقة أمامه التركيز البلازمي لهرمون hCG حسب مدة الحمل عند 86 حالة أصيب فيها الجنين بمرض Down.

بين كيف تمكن تقنية تحليل دم المرأة الحامل من تدعيم نتائج تقنية الفحص بالصدى.



★ بالإضافة إلى فحص التصوير بالصدى، تمكن معايرة كمية هرمون hCG وبروتين AFP في دم المرأة الحامل من تشخيص حالة ثلاثي الصبغي 21، وذلك لارتفاع تركيز هذه المواد في دم المرأة الحامل بجنين مصاب بمرض Down.

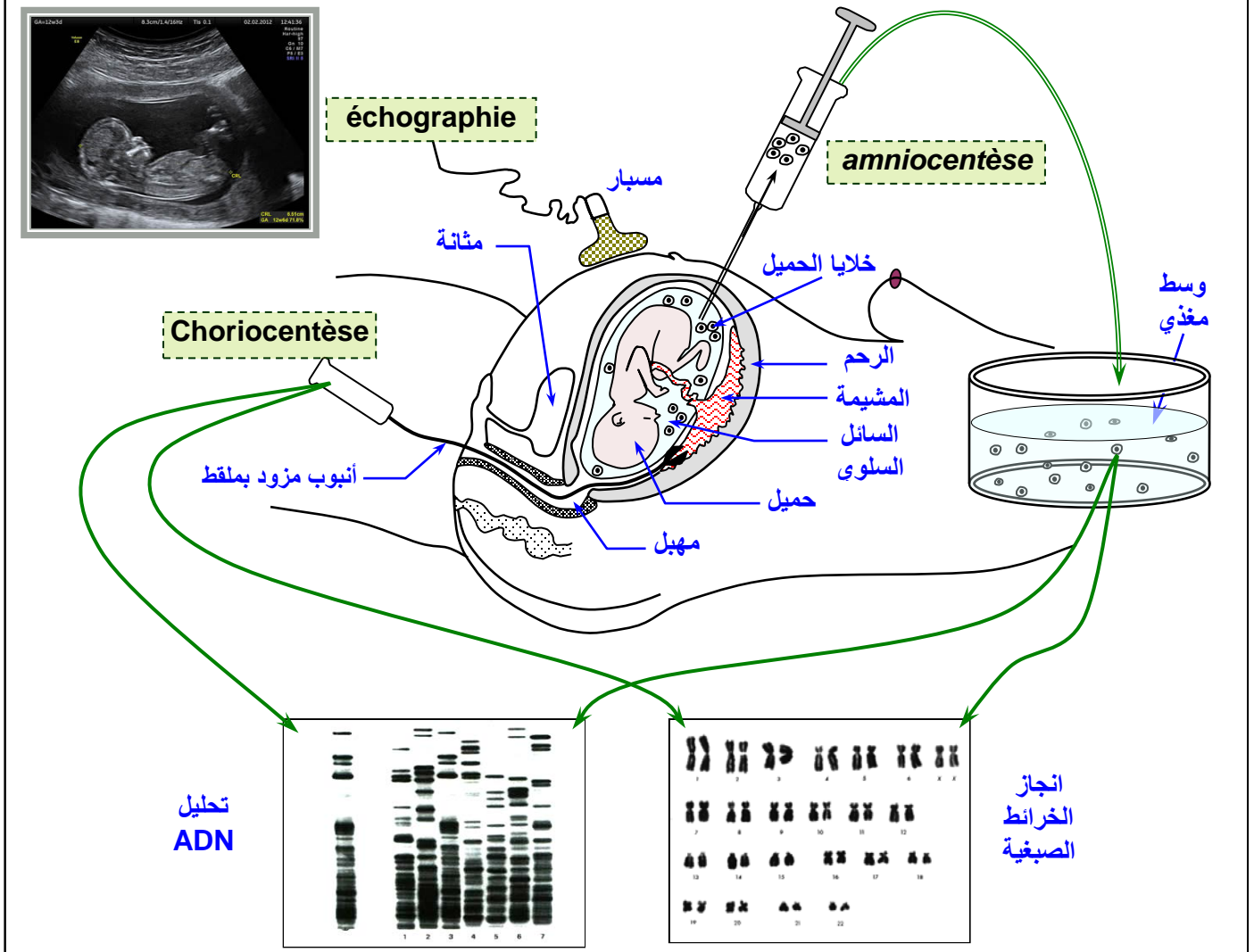
★ إن احتمال إنجاب أطفال مصابين بمرض Down يزداد كلما زاد سن الأم.

45	42	37	35	30	25	20	سن الأم
1/60	1/100	1/300	1/500	1/1000	1/1600	1/2300	احتمال إنجاب طفل مصاب

الوثيقة 16: فحص السائل السلوي والزغابات الجنينية Amniocentèse و Choriocentèse

يمكن الكشف عن الشذوذات الصبغية عند الجنين أثناء الحمل إما:

- باختبار السائل السلوي بعد 15 إلى 17 أسبوع من توقف الدورة الحيضية.
- باختبار دم الحبل السري بعد الأسبوع 20 من توقف الدورة الحيضية.
- باقتلاع زغابات جنينية وتحليلها، انطلاقاً من الأسبوع التاسع للحمل.



a - تقنية Amniocentèse

هو اختبار يجري في الأسبوع 17 من الحمل، حيث يخذ قليل من السائل السلوي الذي يطفو داخله الحميل، وانطلاقاً من الخلايا العالقة بهذا السائل تنجز الخريطة الصبغية للجنين التي تمكن من الكشف عن الشذوذات الصبغية المحتملة.

b - تقنية Choriocentèse

بواسطة ملقاط يتم اقتطاع عينات من الأنسجة الحميلية (أخذ خلايا من غدد الغشاء الخارجي للحميل) قصد إنجاز خريطة صبغية و تحليلها للتأكد من خلوها من أي شذوذ صبغي. (هذه الخلايا تنحدر من البويضة وبالتالي فهي تملك نفس الزينة الصبغية للحميل).

c - تقنية الرصد الجنيني Embryoscopie

بواسطة نظام عدسي يدخل عبر عنق الرحم، يمكن أخذ صور واضحة للجنين، الشيء الذي يمكن من التشخيص المبكر للتشوهات العضوية المرافقة لبعض الشذوذات الصبغية.

التغير وعلم وراثة الساكنة

مدخل عام :

الساكنة هي مجموعة من الأفراد من نفس النوع يعيشون في مجال جغرافي معين و قادرين على التزاوج فيما بينهم. ومن تم فمفهوم الساكنة يستحضر عدة معايير:

- **جغرافي:** أفراد تستوطن مجال جغرافي معين في فترة زمنية معينة.
- **وراثي:** ذخيرة وراثية مشتركة، أفراد تنتمي إلى نفس النوع.
- **بيئي:** أفراد يعيشون في نفس المجال الجغرافي، وفي تفاعل مستمر مع الوسط وفيما بينهم.
- **بيولوجي:** إمكانية التزاوج بين الأفراد.

وراثة الساكنة هي جزء من علم الوراثة ، تهتم بدراسة قوانين توزيع المورثات و الأنماط الوراثة و كذا الآليات المحددة للتغير الوراثي داخل ساكنة معينة ، و لها ثلاثة أهداف رئيسية:

- قياس التغير الوراثي انطلاقا من تردد حليلات نفس المورثة.
- فهم كيفية انتقال التغير الوراثي من جيل لآخر .
- فهم آليات تطور هذا التغير الوراثي حسب الأجيال.

إذا كانت الوراثة المانديلية تعتمد على التزاوجات الموجهة عن طريق التجربة فان وراثة الساكنة تدرس نسب الأنماط الوراثة عند مجموعة من الأفراد ينحدرون من تزاوجات غير موجهة لعدة آباء. فهي تطبيق للوراثة المانديلية على مستوى الساكنة.

- 1) كيف تتم دراسة التغير الوراثي داخل ساكنة معينة ؟
- 2) ما هي عوامل تغير الساكنة ؟
- 3) كيف ينقل هذا التغير عبر الأجيال؟
- 4) ما القوانين الإحصائية المعتمدة في دراسة انتقال الصفات الوراثة عند الساكنة؟
- 5) ما هي العوامل المتدخلة في التنوع الوراثي للساكنات؟ وما آليات تدخلها؟

الوحدة الثانية، الفصل الأول: الدراسة الكمية للتغير: القياس الإحيائي

مقدمة:

يهدف قياس الصفات الوراثية الكمية عند الساكنة إلى تحديد مدى تجانس هذه الساكنة، ورصد بعض الصفات المرغوب فيها خاصة في مجال تربية الحيوانات وفي المجال الفلاحي من أجل تحسين مردودية الإنتاج (الانتقاء الاصطناعي)، وهكذا فالعلم الذي يهتم بهذه القياسات يعرف بعلم القياس الإحيائي.

I – الطرق الإحصائية المعتمدة في علم القياس الإحيائي La biométrie:

- تتميز الكائنات الحية بمجموعة من الصفات الكمية التي يمكن قياسها ودراستها إحصائيا، وتتنوع بالمتغيرات. نذكر من بينها الوزن، الطول، عدد البذور في الثمرة، عدد المواليد بالنسبة لكل حمل، كمية الحليب المنتجة من طرف الأبقار، نسبة الكولسترول في الدم، ...
- تجميع المعطيات الإحصائية المرتبطة بالمتغير المدروس (الوزن، القد، القامة، إنتاج الحليب، عدد البذور...).
 - ترتيب هذه المعطيات بشكل تصاعدي أو تنازلي لنحصل على سلسلة من القياسات. (في بعض الحالات تقتصر على ترتيب السلسلة على شكل أقسام ...).
 - تحويل المعطيات الرقمية إلى بيانات من أجل تسهيل قراءتها.
 - تحليل المعطيات وتفسيرها، من أجل إجراء المقارنات داخل نفس الساكنة أو بين ساكنات قابلة للمقارنة، نلجأ إلى بعض الثابتات الرياضية.

① التغير غير المتواصل للصفات الكمية:

أ – معطيات إحصائية عند نبات شقائق النعمان (أنظر نشاط 1، لوحة 1).

لقد نظمت مياسم شقائق النعمان في 15 مظهرا، حسب عدد الأشرطة الميسمية، يمثل كل منها قسما، ويقابل كل قسم عدد من الأفراد يسمى التردد. أما عدد الأشرطة فيمثل المتغير. نلاحظ أن المتغير المدروس هنا يأخذ فقط عددا محدودا من القيم (لا يمكن أن نجد أشكالا وسيطة من الأشرطة الميسمية) لذا نتكلم عن التغير غير المتواصل. Variation discontinu

ب – التعبير البياني:

لجعل المعطيات الرقمية أكثر وضوحا، وتسهيل قراءتها وتحليلها، نقوم بتجميعها على شكل بيانات. ومن بين التمثيلات البيانية المستعملة في تجميع هذا النوع من القياسات الكمية:

* المخطط العصوي Diagramme en bâtons:

باستعمال متعامد منظم نضع على محور الأفاصيل مختلف قيم المتغير، وعلى محور الأرتايب مختلف الترددات المحصلة بواسطة نقط، نمثل على المخطط كل قيمة من قيم المتغير، حسب التردد المقابل لها. نصل كل نقطة بأفصولها في محور الأفاصيل بواسطة خط عمودي. (أنظر المبيان، لوحة 1).

* مضلع الترددات ومنحنى الترددات Polygone et courbe de fréquences:

بعد انجاز المخطط العصوي، نصل النقط العليا النهائية لأعمدة هذا المخطط بعضها ببعض بواسطة قطع مستقيمة، فنحصل بذلك على مضلع الترددات. بتسوية حدود مضلع الترددات، نحصل على منحنى الترددات، والذي يميز توزيع ترددات التغير المدروس

② التغير المتواصل للصفات الكمية:

أ - معطيات إحصائية عند قواقع جيبل Gibbule (أنظر نشاط 2، لوحة 2).

نلاحظ في هذه الحالة أن المتغير المدروس يأخذ جميع القيم في مجال التغير (بما فيها القيم العشرية)، لذلك ينعت المتغير بكونه متواصل. في هذه الحالة عوض تمثيل كل القياسات المحصل عليها، نقتصر على تجميع القياسات المتقاربة داخل نفس القسم. مثال القسم [116 – 120]. يصبح التوزيع ادن عبارة عن متتالية من الأقسام، حيث يحافظ على نفس وسع المجال بالنسبة لكل الأقسام. (هنا مثلاً وسع المجال هو 5)

ب - التعبير البياني: (أنظر المبيان، لوحة 2).

★ **مدرج الترددات** Histogramme de fréquences:

باستعمال متعامد ممنظم نضع على محور الأفاصيل حدود الأقسام، وعلى محور الأراتيب مختلف الترددات المحصلة. يمثل كل قسم بمستطيل يكون طوله مساوياً لقيمة التردد المقابل له.

★ **مضلع الترددات** Polygone de fréquences:

نحصل عليه انطلاقاً من مدرج الترددات بوصل النقاط المقابلة للقيم الوسيطة لمختلف الأقسام في القاعدة العليا للمستطيلات بعضها ببعض بواسطة قطع مستقيمة. وبتسوية حدود مضلع الترددات نحصل على منحنى الترددات.

③ ثوابت توزيع الترددات في دراسة التغير:

يبقى التمثيل البياني لتوزيع الترددات غير كاف لإجراء المقارنات والاستنتاجات المناسبة للمتغير المدروس. لهذا نلجأ عادة إلى ثوابت رياضية لمعرفة مدى تغير الساكنة والقيام بالمقارنات اللازمة.

أ - **ثوابت الموضع:**

تمكن بصفة عامة ومطلقة من موضوعة القيم المتوسطة للمتغير التي تتوزع حولها القيم الأخرى، وهي:

★ **المنوال** (Mo) Mode :

يعبر المنوال في حالة التغير غير المتواصل عن قيمة المتغير الأكثر تردداً، وفي حالة التغير المتواصل يعبر عن قيمة وسط القسم الأكثر تردداً.

★ **المعدل الحسابي** (\bar{X}) Moyenne arithmétique :

هو مجموع قيمة كل متغير مضروب في قيمة تردده على عدد الأفراد.

\bar{X} = المعدل الحسابي n = مجموع عدد أفراد الجماعة

f_i = تردد المتغير أو تردد قسم أو فئة المتغير

x_i = قيمة المتغير في حالة التغير غير المتواصل أو قيمة

وسط القسم أو الفئة في حالة المتغير المتواصل.

$$\bar{X} = \frac{\sum_i (f_i x_i)}{n}$$

● مثال عند نبات شقائق النعمان:

المنوال: $Mo = 13$.

$$\bar{X} = \frac{(6 \times 1) + (7 \times 9) + (8 \times 35) + \dots + (20 \times 2)}{1927} = 12.77$$

المعدل الحسابي \bar{X} :

- **ملاحظة:** يشير المعدل الحسابي للقيمة المتوسطة للمتغير (المعدل)، لكنه يبقى غير كاف لتحديد مميزات العينة المدروسة، بحيث يمكن لعينتين أن تشتركا في نفس المعدل الحسابي رغم اختلاف توزيع القياسات حول هذا المعدل. (أنظر الوثيقة 1، لوحة 2).

ب - ثابتات التشتت (التبدد) :

تمكن من تقدير التغير وتشتت توزيع الترددات حول القيم المتوسطة وهي:

★ الفارق الوسطي الحسابي (E) Ecart moyen arithmétique :

هو معدل الفارق بين قيمة كل متغير والمعدل الحسابي، ويأخذ دائما قيمة موجبة، ويتم حسابه باستعمال المعادلة التالية:

$|x_i - \bar{X}|$ = فارق المتغير مع المعدل الحسابي
تستعمل القيمة المطلقة للفارق للتجرد
من علامات القيم.

f_i = تردد المتغير أو تردد قسم أو فئة المتغير

n = مجموع عدد أفراد الجماعة

$$E = \frac{\sum_1^i |x_i - \bar{X}| \times f_i}{n}$$

E = الفارق الوسطي الحسابي

★ المغايرة (V) Variance :

لجعل الفوارق موجبة يمكن اللجوء للتربيع. وعليه سيتم حساب معدل تربيع الفوارق بدل معدل الفوارق. ويسمى معدل تربيع الفوارق المغايرة (V).

V = الفارق الوسطي الحسابي

f_i = تردد المتغير أو تردد قسم أو فئة المتغير

n = مجموع عدد أفراد الجماعة

$$V = \frac{\sum_1^i (x_i - \bar{X})^2 \times f_i}{n}$$

★ الانحراف النمطي المعياري (σ) Ecart type :

هو الجذر التربيعي للمغايرة.

σ = الفارق الوسطي الحسابي

f_i = تردد المتغير أو تردد قسم أو فئة المتغير

n = مجموع عدد أفراد الجماعة

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum_1^i (x_i - \bar{X})^2 \times f_i}{n}}$$

نستعمل الانحراف النمطي المعياري والمعدل الحسابي لحساب مجال الثقة الذي يأخذ الدلالات التالية:

● في المجال $[X - \sigma, X + \sigma]$ نجد 68 % من أفراد الجماعة

● في المجال $[\bar{X} - 2\sigma, \bar{X} + 2\sigma]$ نجد 95.4 % من أفراد الجماعة

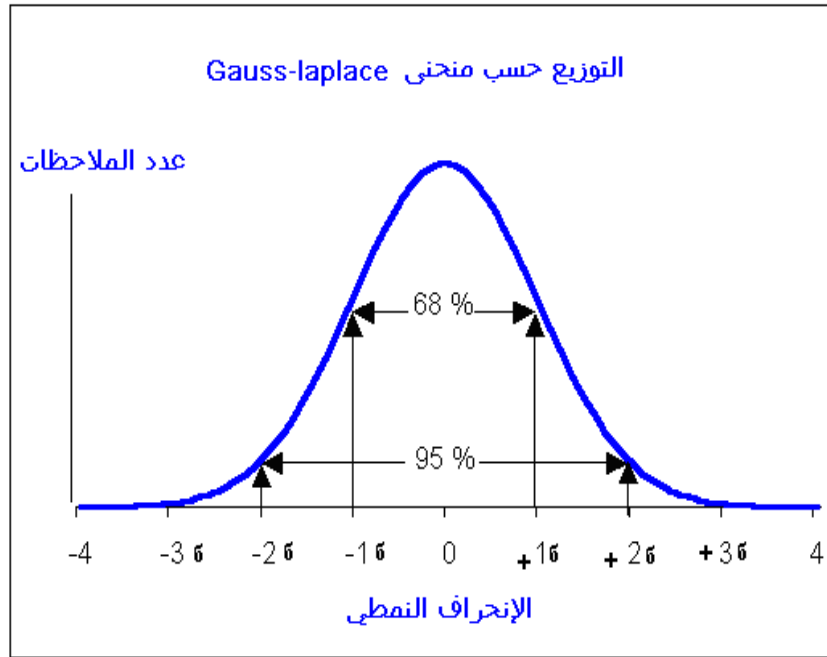
II - ما هي الدلالات الإحصائية لثابتات توزيع الترددات ؟

إن ملاحظة توزيع الترددات يشير إلى أنه خاضع لقواعد رياضية، وبذلك يمكن تعديل منحنى الترددات على شكل جرس متمائل محوريا يسمى القانون المنظمي أو منحنى Gauss. (أنظر الوثيقة 2، لوحة 2).

المتغايرة والانحراف النمطي يعبران عن تبدد المتغير خاصة، فهما معا مرتبطين بالمعدل الحسابي ويعبران عن التوزيع الحقيقي للمتغير خاصة إذا كان توزيع هذا الأخير عادي أي مطابق لمنحنى Gauss.

كلما كان الانحراف النمطي كبير كلما اعتبرنا تبدد قيم المتغير المدروس كبير بحيث يجب أن يغطي الانحراف النمطي 68% من قيم المتغير الملاحظة حول المعدل الحسابي. على هذا الأساس فالانحراف النمطي ثابت أساسي لمقارنة تبدد المتغير عند نفس الساكنة في أزمنة مختلفة، أو مقارنة التبدد عند ساكنات قابلة للمقارنة.

قيمة الانحراف النمطي معبرة عندما يكون توزيع المتغير عادي أي وفق منحنى Gauss, في هذه الحالة 68% من الملاحظات منحصرة في المجال $[X-1\sigma, X+1\sigma]$ و 95% منحصرة في المجال $[X-2\sigma, X+2\sigma]$.



$$K = \frac{\sigma \cdot 100}{\bar{X}}$$

حسب قيمة هذا المعامل نستنتج شدة التبدد

$K \leq 15\%$ نعتبر التبدد ضعيف والجماعة متجانسة

$15\% < K \leq 30\%$ التبدد متوسط والتجانس كذلك متوسط

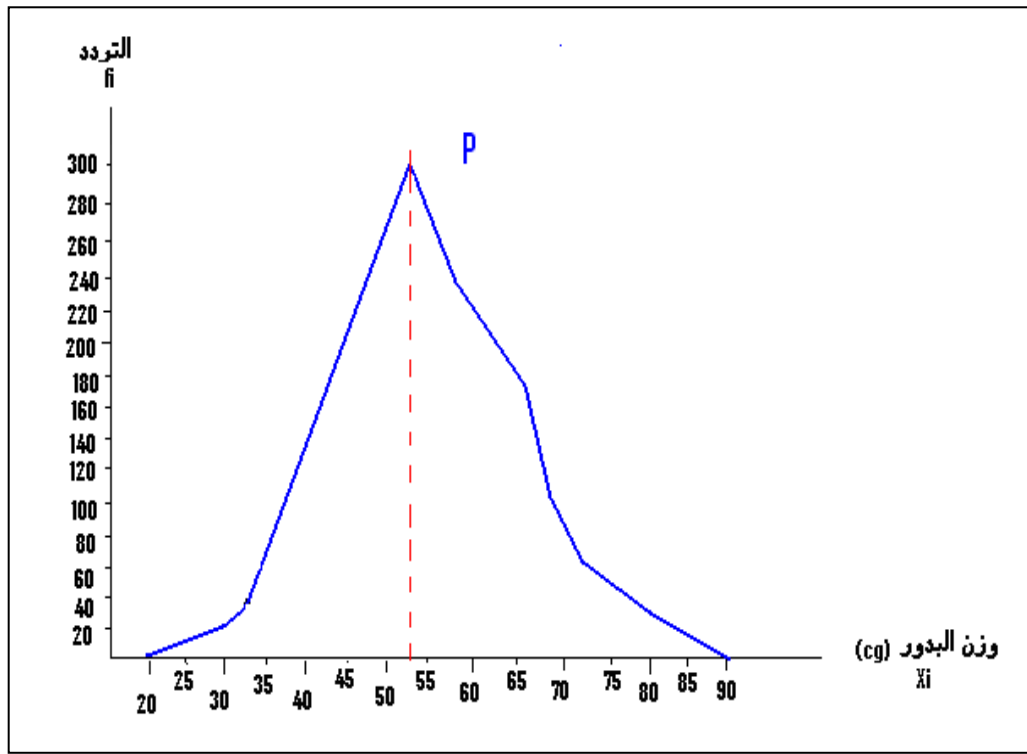
$K > 30\%$ التبدد قوي والجماعة غير متجانسة

في بعض الحالات يصعب تفسير الانحراف النمطي بحيث أن القيمة الكبرى لا تعني بالضرورة تبدد كبير، لأن القيمة قد ترتبط كذلك بعدد الملاحظات بالنسبة للمتغير المدروس. لهذا وللتعرف على مدى تبدد توزيع المتغير نلجأ عادة إلى معامل التغير المرتبط هو الآخر بالمعدل الحسابي والذي يخضع للصيغة أمامه:

III – أهمية القياس الإحصائي في الانتقاء:

يظهر البيان التالي منحنى الترددات بالنسبة لتوزيع كتلة البذور عند الفاصوليا:

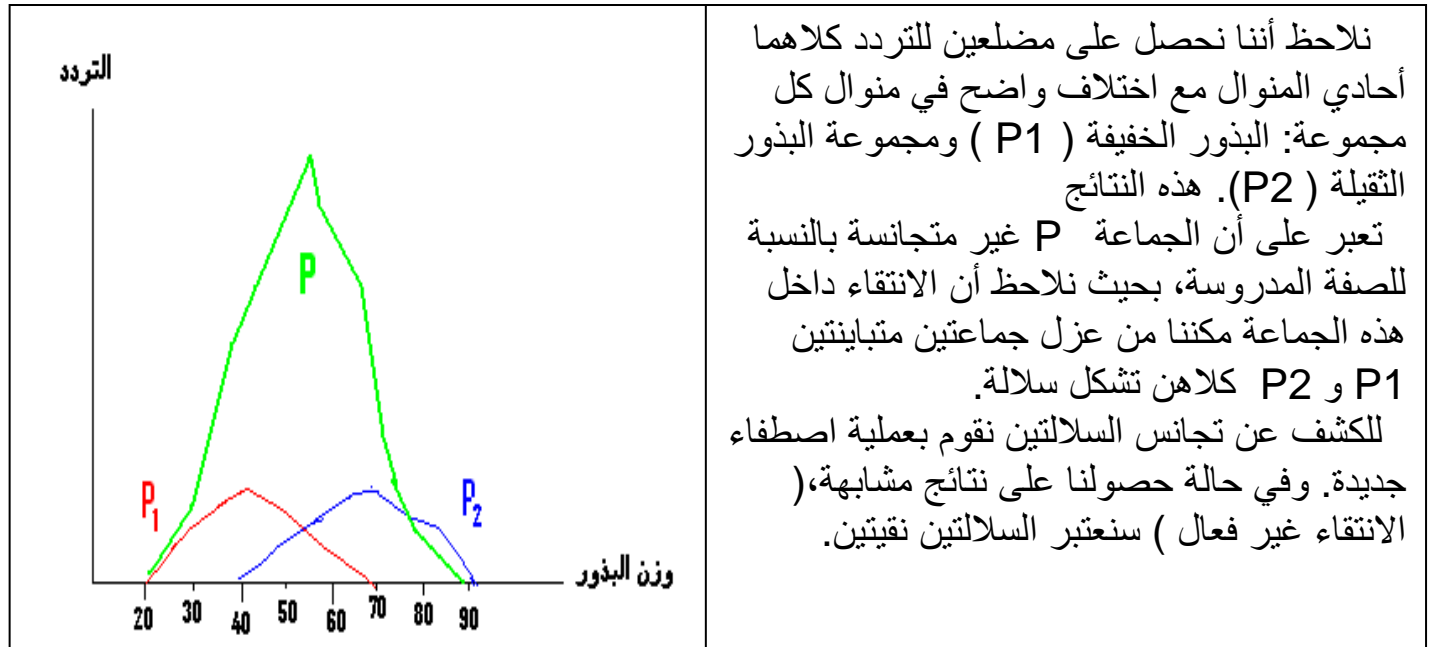
11	10	9	8	7	6	5	4	3	2	عدد البذور داخل السنفطة
2	5	9	22	35	26	20	10	8	3	عدد السنفطات Gousse



نلاحظ أن المنحنى المحصل عليه أحادي المنوال مما يوحي بتجانس العينة المدروسة بالنسبة لصفة الوزن. فهل فعلا هذه العينة متجانسة ؟

للتأكد من ذلك نقوم بالانتقاء الاصطناعي: نقوم بعزل البذور الخفيفة (المنتمية للقسم الأول [20-25]) عن البذور الثقيلة (المنتمية للقسم الأخير [85-90]).

ونقوم بزرع كل صنف في وسطين منعزلين، النباتات المحصل عليها تخضع بعد ذلك للإخصاب الذاتي (تلقيح الزهور بحبوب لقاح نفس النباتات). بعد الإثمار ننجز نفس الدراسة الإحصائية السابقة على البذور المحصل عليها عند العينتين، نحصل على منحنيات الترددات التالية:



نلاحظ أننا نحصل على مصلعين للتردد كلاهما أحادي المنوال مع اختلاف واضح في منوال كل مجموعة: البذور الخفيفة (P1) ومجموعة البذور الثقيلة (P2). هذه النتائج تعبر على أن الجماعة P غير متجانسة بالنسبة للصفة المدروسة، بحيث نلاحظ أن الانتقاء داخل هذه الجماعة مكننا من عزل جماعتين متباينتين P1 و P2 كلاهن تشكل سلالة. للكشف عن تجانس السلالتين نقوم بعملية اصطفاء جديدة. وفي حالة حصولنا على نتائج مشابهة، الانتقاء غير فعال (سنعتبر السلالتين نقيتين).

في الطبيعة ظاهرة الانتقاء الطبيعي تنتج عن التنافس الحيوي بين أفراد نفس الجماعة، هذا التنافس يهدف إلى استمرار الكائنات المفضلة.

يلجأ الإنسان إلى الانتقاء الاصطناعي للحصول على بعض الأنواع الحيوانية والنباتية ذات مرد ودية الإنتاج العالية...

IV - تطبيقات :

التمرين الأول:

المثال الأول: قمنا بوزن كتلة البذور عند جماعة من الجلبانة, الدراسة شملت 1442 بذرة ويظهر الجدول التالي توزيع تردد هذه البذور حسب الكتلة:

الوزن (Xi=cg)	-20]	-25]	-30]	-35]	-40]	-45]	-50]	-55]	-60]	-65]	-70]	-75]	-80]	-85]
عدد البذور fi	3	5	32	90	180	540	340	150	80	38	10	6	4	2

- 1 (هل يتعلق الأمر بتغير متواصل أم غير متواصل؟ علل جوابك.
- 2 (أنجز منحنى الترددات المناسب وماذا تستنتج من قراءتك لهذا المنحنى فيما يتعلق بتوزيع وزن البذور عند هذه العينة المدروسة؟
- 3 (أحسب المعدل الحسابي والانحراف النمطي مبرزاً تفاصيل هذه القياسات.
- 4 (أنجز منحنى Gauss المناسب لتوزيع هذا المتغير.
- 5 (حدد احتمال تموضع وزن البذور في المجالات التالية: $[-6, +6]$ و $[-26, +26]$.

التمرين الثاني:

يظهر الجدول التالي نتائج قياسات أنجزت عند نوع من الأبقار المستوردة والمنتجة للحليب: القياس يهتم توزيع تردد الأفراد حسب كمية الحليب المنتجة في اليوم (Kg). عدد الجماعة المدروسة 50 فرد.

كمية الحليب (Xi)	16-13	19-16	22-19	25-22	28-25	31-28	34-31	37-34	40-37
التردد (fi)	2	6	8	12	10	5	4	2	1

- 1 (هل يتعلق الأمر بتغير متواصل أم غير متواصل؟ علل جوابك.
- 2 (أنجز مدراج ومضلع الترددات المناسبين .
- 3 (أحسب ثابتات الموضع وثابتات التبدد .
- 4 (حدد احتمال القياس المنحصر في المجال التالي $[-26, +26]$.
- 5 (بين كيف يمكن تأكيد أو نفي تجانس جماعة الأبقار المدروسة.

التمرين الثالث:

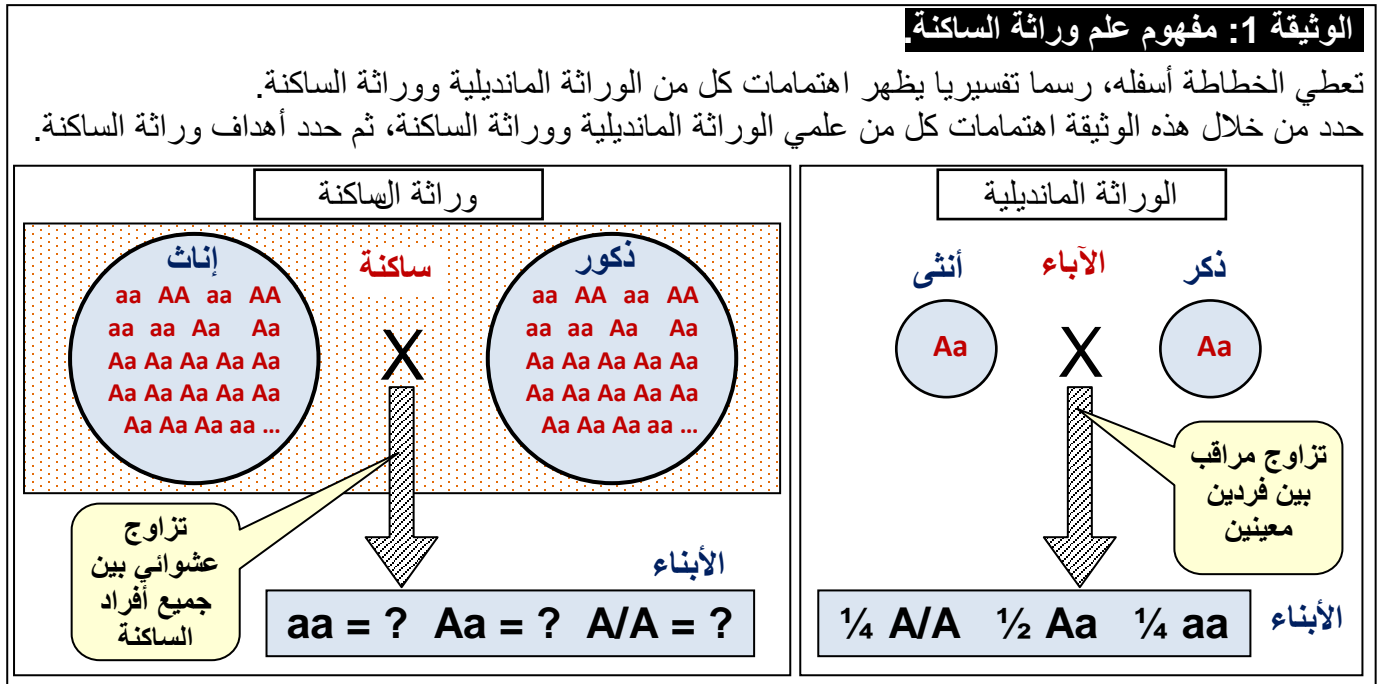
بعد القيام بالدراسة الإحصائية لتوزيع الترددات عند الدرة نسبة لوزن البذور حصلنا على منحنى الترددات أحادي المنوال:

- 1 (ماذا يمكنك إستنتاجه من هذه الملاحظة بالنسبة لوزن البذور عند الساكنة المدروسة؟
- 2 (كيف يمكنك التأكد من تجانس هذه الساكنة؟
- 3 (بين أنماط الانتقاء الاصطناعي و ما الهدف منه في المجال الفلاحي؟

الوحدة الثانية، الفصل الثاني:

علم وراثه الساكنة

مقدمة: أنظر الوثيقة 1.



وراثة الساكنة هي جزء من علم الوراثة ، تهتم بدراسة قوانين توزيع المورثات والأنماط الوراثية وتحدد الحيليات، وكذا الآليات المحددة للتغير الوراثي داخل ساكنة معينة ، ولها ثلاثة أهداف رئيسية:

✓ قياس التغير الوراثي انطلاقاً من تردد حيليات نفس المورثة.

✓ فهم كيفية انتقال التغير الوراثي من جيل لآخر .

✓ فهم آليات تطور هذا التغير الوراثي حسب الأجيال.

إذا كانت الوراثة المانديلية تعتمد على التزاوجات الموجهة عن طريق التجربة، فإن وراثه الساكنة تدرس نسب الأنماط الوراثية عند مجموعة من الأفراد ينحدرون من تزاوجات غير موجهة لعدة آباء. فهي تطبيق للوراثة المانديلية على مستوى الساكنة.

- (1) فما هي الساكنة وما هي مميزاتها الوراثية؟
- (2) ما القوانين الإحصائية المعتمدة في دراسة انتقال الصفات الوراثية عند الساكنة؟
- (3) ما هي العوامل المتدخلة في التنوع الوراثي للساكنات؟ وما آليات تدخلها؟
- (4) ما هو النوع وما هي المعايير المميزة له؟

I - مفهوم الساكنة والمحتوى الجيني: La population et pool génétique

① ملاحظة بعض أنواع الساكنات المستوطنة بالمغرب: أنظر الوثيقة 2 والوثيقة 3.

الوثيقة 2: بعض أنواع الساكنات المستوطنة بالمغرب.

يقتضي تحديد الساكنة اعتبار معايير فضائية، وزمانية، ووراثية. بين ذلك انطلاقا من الوثائق أسفله. ثم استخرج تعريفا مبسطا لمفهوم الساكنة، مع تحديد خاصيات الساكنة الطبيعية.

الشكل 1: شجر أركان ساكنة نباتية

يوجد شجر أركان أساسا في الأطلس الكبير وفي سهل سوس والأطلس الصغير، ويغطي مساحة تقدر ما بين 700.000 و 850.000 هكتار. وهو نوع لا مبالي بنوعية التربة (ينمو فوق تربة سيليسية، شيسيتية، كلسية) ويتحمل الحرارة ($50^{\circ}+$) ويقاوم الجفاف ينتمي للطبقة الحيمناخية شبه القاحلة والقاحلة، لا يتجاوز علوه 10 أمتار، من كاسيات البذور يزهر في فصل الربيع يتكاثر عن طريق التوالد الجنسي بحيث تحرر المأبر بعد نضجها حبوب اللقاح لتنتقل إلى ميسم الزهرة فتلتصق به لتثبت أنبوب اللقاح الذي ينمو في اتجاه الببيضة. ولن تتم عملية الإنبات إلا إذا كان هناك تلاؤم بين حبوب اللقاح والميسم (أي ينتميان لنفس النوع) و هو أمر يتحكم فيه البرنامج الوراثي لكل من حبوب اللقاح والميسم. وتشكل كل الحليلات المتواجدة عند كل أفراد الساكنة ما يسمى بالمحتوى الجيني.

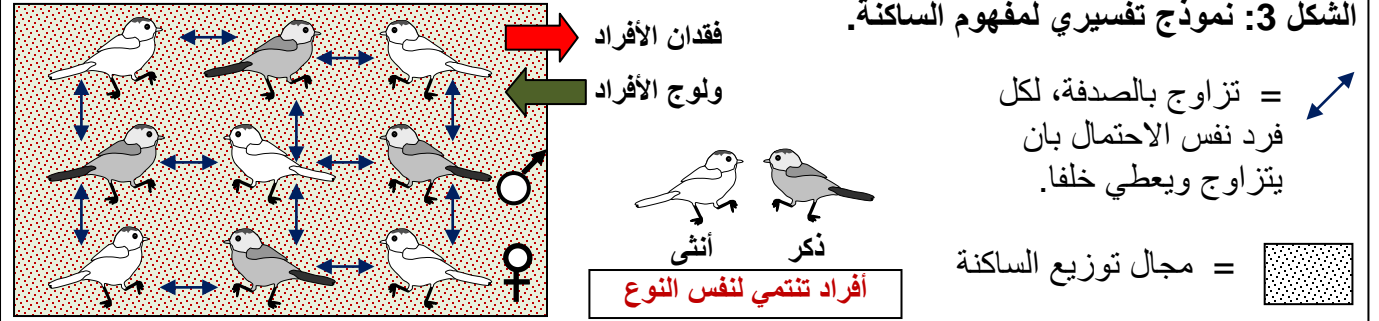


الشكل 2: ساكنة القرد زعوط *Macaca sylvanus*

Macaca sylvanus المعروف بالقرد زعوط هو نوع من القردة التي تستوطن المغرب، وتشكل ساكنة يبلغ عددها حاليا زهاء 10000 بين المغرب والجزائر. تنتشر هذه الساكنة على الخصوص في غابات شجر الأرز بجبال الأطلس المتوسط، على ارتفاع يتراوح بين 1200 و 2000 متر، يتميز بقدرته على تحمل التغيرات المناخية (صيف حار وجاف وشتاء بارد جدا). وهو قرد بدون ذيل، يصل وزنه إلى 20 كلف عند الذكور و 15 كلف عند الإناث، وطوله زهاء 60 سم.



الشكل 3: نموذج تفسيري لمفهوم الساكنة.



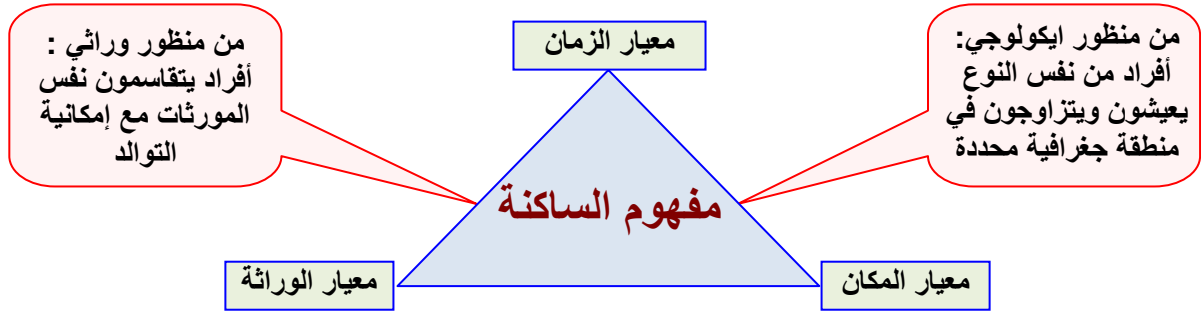
- ساكنة شجر أركان: تحتل المناطق الجبلية لجبال الأطلس الكبير وفي سهل سوس.
- القرد *Macaca sylvanus* المعروف بقرد زعوط، الذي يحتل خاصة غابات شجر الأرز بجبال الأطلس (ارتفاع بين 1200 و 2000 متر).

يتبين إذن أن الكائنات الحية تعيش عموما على شكل مجموعات داخل أوساط بيئية معينة، حيث تتغذى وتتوالد فيما بينها، مكونة بذلك ساكنة. تتوزع هذه الساكنة حسب خصوصيات وسط العيش، إضافة إلى كونها تتميز بمجموعة من الخصائص

② مفهوم الساكنة: أنظر الوثيقة 4.

- الساكنة *La population* هي مجموعة من الأفراد المنتمية لنفس النوع. وهي مجموعة تعيش في مجال جغرافي معين، يتمكن فيه كل فرد من أفرادها من التزاوج والتوالد مع أي فرد آخر من أفراد المجموعة.
- والساكنة ليست كيانا جامدا بل هي على العكس من ذلك بنية دينامية يتخللها تدفق للأفراد من خلال:
 - ولوج أفراد جدد ناتج عن الولادات وهجرة أفراد النوع نحو هذه الساكنة.
 - فقدان أفراد ناجم عن الوفيات وهجرة أفراد النوع خارج مجال توزيع الساكنة.

ويمكن توضيح الساكنة من خلال الرسم التالي:



③ المحتوى الجيني للساكنة: أنظر الوثيقة 3.

الوثيقة 3: المحتوى الجيني للساكنة:

★ يقدم الرسم أسفله المحتوى الجيني عند ساكنة P مكونة من 13 فردا. سنعتبر أن المورثة غير مرتبطة بالجنس، وتملك حليلين: الحليل A سائد، والحليل a متنحي.

(1) انطلاقا من هذه المعطيات، أعط تعريفا للمحتوى الجيني للساكنة.

★ إذا علمت أن:

- ✓ تردد مظهر خارجي $[A] =$ عدد الأفراد الحاملين للمظهر $[A]$ مقسوم على مجموع أفراد الساكنة N.
- ✓ تردد نمط وراثي $(A,A) =$ عدد الأفراد الحاملين للنمط (A,A) مقسوم على مجموع أفراد الساكنة N.

★ يمكن حساب تردد الحليل A بحساب احتمال سحب tirage هذا الحليل بالصدفة من الساكنة، الشيء الذي يتطلب في الأول سحب فرد معين من هذه الساكنة ثم سحب أحد حليليه:

- ✓ يمكن أن يكون الفرد المسحوب AA باحتمال D، في هذه الحالة، احتمال سحب الحليل A بالصدفة من هذا الفرد يساوي 1 (لأن هذا الفرد يحمل الحليل A فقط).
- ✓ أو أن يكون الفرد المسحوب Aa باحتمال H، في هذه الحالة، احتمال سحب الحليل A بالصدفة من هذا الفرد يساوي 1/2 (لأن هذا الفرد يحمل كذلك الحليل a).
- ✓ أو أن يكون الفرد المسحوب aa باحتمال R، في هذه الحالة، احتمال سحب الحليل A بالصدفة من هذا الفرد يساوي 0 (لأن هذا الفرد لا يحمل الحليل A).

(2) أحسب تردد كل من المظاهر الخارجية، الأنماط الوراثية، والحليلات عند الساكنة P.

المحتوى الجيني لساكنة P

(1) تعريف المحتوى الجيني للساكنة:

تتميز الساكنة بجينوم Génome جماعي يسمى المحتوى الجيني للساكنة، وهو مجموع الحليلات التي توجد في مواضع المورثات على الصبغيات عند كل أفراد الساكنة. ويتميز بالاستمرارية عبر الأجيال، ويكون قابلا للتغير عبر الزمن.

(2) حساب ترددات المظاهر الخارجية، الأنماط الوراثية، والحليلات:

- تردد المظاهر الخارجية: تردد مظهر خارجي $[X] =$ عدد الأفراد الحاملين للمظهر $[X]$ مقسوم على مجموع أفراد الساكنة N.

✓ تردد المظهر الخارجي $[A]$ هو $f[A] = 10/13$

✓ تردد المظهر الخارجي $[a]$ هو $f[a] = 3/13$

- تردد الأنماط الوراثية: تردد نمط وراثي $(X,X) =$ عدد الأفراد الحاملين للنمط (X,X) مقسوم على مجموع أفراد الساكنة N.

✓ تردد النمط الوراثي (aa) هو $f(aa) = R = 3/13$

✓ تردد النمط الوراثي (Aa) هو $f(Aa) = R = 4/13$
 ✓ تردد النمط الوراثي (AA) هو $f(AA) = R = 6/13$

• تردد الحليلات:

نعلم أن تردد الأنماط الوراثية هو: $f(aa) = R$, $f(Aa) = H$, $f(AA) = D$ ، إذن:

✓ تردد الحليل (A) هو $f(A)$: $f(A) = (D \times 1) + (H \times 1/2) + (R \times 0)$

$$\Rightarrow f(A) = D + H/2$$

✓ تردد الحليل (a) هو $f(a)$: $f(a) = (D \times 0) + (H \times 1/2) + (R \times 1)$

$$\Rightarrow f(a) = R + H/2$$

وهكذا يمكن حساب تردد حليل داخل ساكنة باستعمال الصيغة التالية:

$$\begin{aligned} \text{تردد حليل داخل عينة} &= \frac{\text{عدد المورثة المتشابهة الاقتران بالنسبة للحليل}}{\text{مجموع أفراد الساكنة } N} + \left[\frac{\text{عدد المورثة المختلفة الاقتران}}{\text{مجموع أفراد الساكنة } N} \times \frac{1}{2} \right] \\ \text{تردد حليل داخل عينة} &= \frac{2 \times \text{عدد المورثة المتشابهة الاقتران بالنسبة للحليل} + \text{عدد المورثة المختلفة الاقتران}}{2 \times \text{مجموع أفراد الساكنة } N \text{ (عدد الحليلات)}} \end{aligned}$$

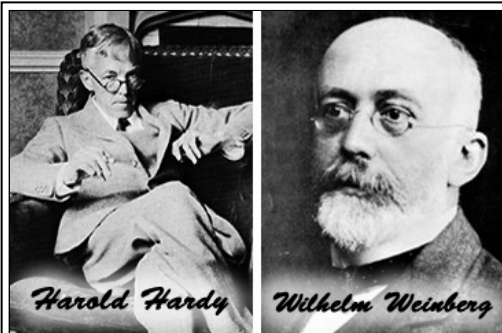
وبالتالي فتعدد الحليلات هو:

$$f(A) = \frac{(2 \times 6) + 4}{2 \times 13} = 0.62 \quad f(a) = \frac{(2 \times 3) + 4}{2 \times 13} = 0.38$$

II – قانون Hardy-Weinberg: أنظر الوثيقة 4.

نظرا لصعوبة دراسة التغيرات الوراثية للسكان عبر الأجيال (الطفرات، هجرة الأفراد، الانتقاء الطبيعي...)، نتتبع انتقال الخصائص الوراثية بالنسبة لسكان نظرية مثالية وذلك بتطبيق قانون Hardy-Weinberg، (HW). انطلاقا من الوثيقة 4، تعرف خاصيات السكان النظرية المثالية، ثم صغ قانون Hardy-Weinberg.

① الساكنة النظرية المثالية:



الوثيقة 4: قانون (أو نموذج) Hardy و Weinberg.

لقد تمكن عالم الرياضيات الانجليزي Godfrey Harold Hardy والطبيب الألماني Wilhelm Weinberg، بشكل منفصل، من إثبات أن تردد الحليلات في ساكنة معينة، لن يتغير مع مرور الزمن كيفما كانت هذه الحليلات، سائدة أم متنحية. لكن مع ضرورة توفر شروط معينة في الساكنة المدروسة. وهكذا أسس العالمان سنة 1908 قانون Hardy-Weinberg.

(تابع) الوثيقة 4: قانون (أو نموذج) Hardy و Weinberg.

★ خاصيات الساكنة النظرية المثالية:

- ✓ لكي تكون الساكنة خاضعة لقانون Hardy-Weinberg، يجب أن تتوفر فيها مجموعة من الشروط، فقول أنها ساكنة نظرية مثالية. تتجلى هذه الشروط في كون هذه الساكنة هي:
- ✓ ساكنة لمتعضيات ثنائية الصيغة الصبغية ذات توالد جنسي وأجيالها غير مترابطة (ليس هناك أي تزاوج بين أفراد الأجيال المختلفة).
- ✓ ساكنة ذات عدد لا منته حيث تتسم التزاوجات بشكل عشوائي (لا يتم اختيار الشريك الجنسي حسب مظهره الخارجي أو نمطه الوراثي).
- ✓ ساكنة مغلقة وراثيا (ليس هناك تدفقات ناتجة عن ظاهرة الهجرة).
- ✓ لجميع أفراد الساكنة، مهما كان نمطهم الوراثي، القدرة نفسها على التوالد والقدرة على إعطاء خلف قادر على العيش = غياب الانتقاء.
- ✓ غياب الطفرات والتغيرات الوراثية أثناء افتراق الصبغيات اثر الانقسام الاختزالي (يعطي الفرد من النمط Aa دائما 50% من الأمشاج A و 50% من الأمشاج a).
- ✓ التزاوج العشوائي بين الأفراد: الأفراد يتزاوجون بالصدفة Panmixie (لا يتم اختيار الشريك الجنسي بناء على خاصيات نمطه الوراثي أو مظهره الخارجي، والتقاء الأمشاج يحصل كذلك بالصدفة Pangamie).

★ قانون Hardy-Weinberg:

في الساكنة النظرية المثالية تظل ترددات الأنماط الوراثية وترددات الحليلات مستقرة من جيل لآخر، نقول أن هذه الساكنة في حالة توازن، وهي بالتالي خاضعة لقانون Hardy-Weinberg.

الساكنة النظرية المثالية هي ساكنة افتراضية متوازنة، تتوفر فيها الشروط مجموعة من الشروط (أنظر الوثيقة 4).

② قانون Hardy و Weinberg:

يعتبر قانون H.W أن ترددات الحليلات وترددات الأنماط الوراثية تبقى مستقرة من جيل لآخر داخل ساكنة نظرية مثالية، فتوصف هذه الساكنة بأنها في حالة توازن.

③ برهنة قانون H.W في حالة مورثة ذات حليلين:

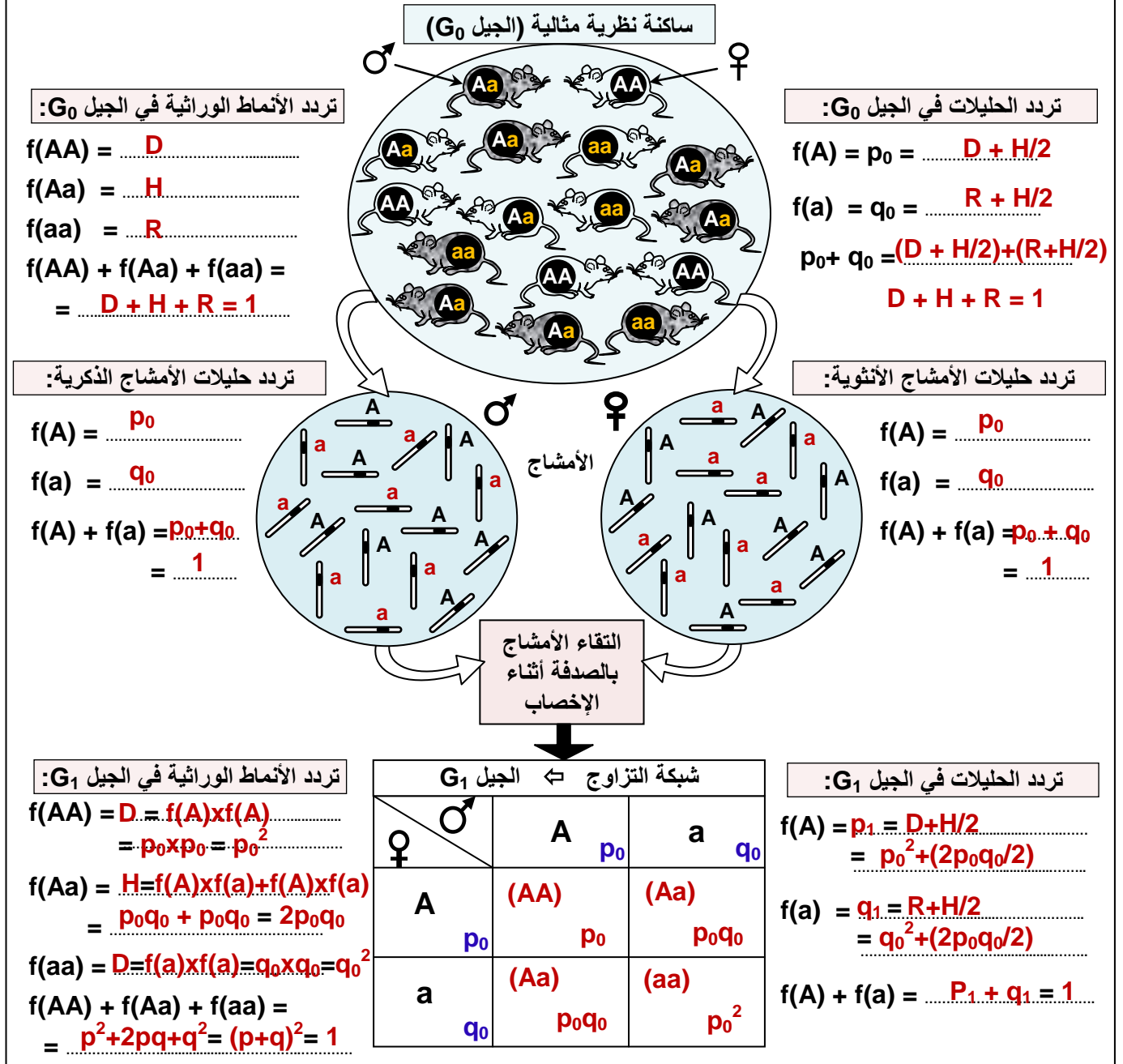
في الساكنة النظرية المثالية، تظل ترددات الأنماط الوراثية وترددات الحليلات مستقرة من جيل لآخر. فسر هذا من خلال استغلال معطيات الوثيقة 5.

الوثيقة 5 : إنشاء قانون Hardy – Weinberg

لنعتبر ساكنة نظرية مثالية، ولنتتبع تطور محتواها الجيني على مدى جيلين متتابعين G_0 و G_1 ، وذلك من خلال تتبع تطور كل من الأنماط الوراثية وتردد الحليلات بالنسبة لمورثة غير مرتبطة بالجنس ذات حليلين A و a.

- 1) حدد تردد كل من الأنماط الوراثية والحليلات في الجيل الأصلي G_0 .
- 2) حدد تردد الأنماط الوراثية في الجيل G_1 .
- 3) حدد تردد الحليلات في الجيل G_1 من خلال تردد أنماطه الوراثية.
- 4) ماذا تستنتج ؟

(تابع) الوثيقة 5 : إنشاء قانون Hardy – Weinberg



1) تردد الأنماط الوراثية والحليلات في الجيل G_0 :

لدينا مجموع أفراد الساكنة N يساوي 16.

★ تردد الأنماط الوراثية:

- ✓ تردد النمط الوراثي (AA) هو $f(AA) = 4/16 = 0.25$ حيث 4 هو عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي AA، و 16 مجموع أفراد الساكنة.
- ✓ تردد النمط الوراثي (Aa) هو $f(Aa) = 8/16 = 0.5$ حيث 8 هو عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي Aa، و 16 مجموع أفراد الساكنة.
- ✓ تردد النمط الوراثي (aa) هو $f(aa) = 4/16 = 0.25$ حيث 4 هو عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي aa، و 16 مجموع أفراد الساكنة.

★ تردد الحليلات:

إذا كان تردد الأنماط الوراثية هو: $f(AA) = D$ ، $f(Aa) = H$ ، $f(aa) = R$ مع $D + H + R = 1$
 فتردد الحليلات هو: $f(A) = p = D + H/2$ ، $f(a) = q = R + H/2$ مع $p + q = D + H + R = 1$

وبالتالي:

✓ تردد الحليل A هو p_0 : $p_0 = f(A) = D + H/2 = f(AA) + f(Aa)/2 = 0.25 + 0.5/2 = 0.5$

✓ تردد الحليل a هو q_0 : $q_0 = f(a) = R + H/2 = f(aa) + f(Aa)/2 = 0.25 + 0.5/2 = 0.5$

إذن: $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 4/16 + 8/16 + 4/16 = 0.25 + 0.5 + 0.25 = 1$

كذلك: $p_0 + q_0 = 0.5 + 0.5 = 1$

(2) تردد الأنماط الوراثية في الجيل G_1 :

انطلاقاً من شبكة التزاوج:

✓ تردد النمط الوراثي (AA) هو $f(AA)$: $f(AA) = p_0 \times p_0 = p_0^2 = D$
 $f(AA) = (0.5)^2 = 0.25$

✓ تردد النمط الوراثي (Aa) هو $f(Aa)$: $f(Aa) = (p_0 \times q_0) + (p_0 \times q_0) = 2p_0q_0 = H$
 $f(Aa) = (0.5 \times 0.5) + (0.5 \times 0.5) = 0.5$

✓ تردد النمط الوراثي (aa) هو $f(aa)$: $f(aa) = q_0 \times q_0 = q_0^2 = R$
 $f(aa) = 0.5 \times 0.5 = 0.25$

إذن:

$$\begin{aligned} D + H + R &= p_0^2 + 2p_0q_0 + q_0^2 \\ &= (p_0 + q_0)^2 = 1 \\ &= (1 + 1)^2 = 1 \end{aligned}$$

(3) تردد الحليلات في الجيل G_1 :

إذا كان تردد الأنماط الوراثية هو: $f(AA) = D$, $f(Aa) = H$, $f(aa) = R$ مع $D + H + R = 1$
فتردد الحليلات هو: $f(A) = p_1 = D + H/2$, $f(a) = q_1 = R + H/2$ مع $p_1 + q_1 = D + H + R = 1$

وبالتالي:

✓ تردد الحليل A هو p_1 : $p_1 = f(A) = D + H/2 = f(AA) + f(Aa)/2$
 $= p_0^2 + (2p_0q_0)/2$
 $= p_0^2 + p_0q_0$
 $= p_0 (p_0 + q_0)$

وبما أن $(p_0 + q_0) = 1$ فإن $f(A) = p_1 = p_0 = 0.5$

✓ تردد الحليل a هو q_1 : $q_1 = f(a) = R + H/2 = f(aa) + f(Aa)/2$
 $= q_0^2 + (2p_0q_0)/2$
 $= q_0^2 + p_0q_0$
 $= q_0 (p_0 + q_0)$

وبما أن $(p_0 + q_0) = 1$ فإن $f(a) = q_1 = q_0 = 0.5$

نلاحظ إذن من خلال هذه العلاقات أن تردد الحليلات لا يتغير من جيل لآخر، حيث يبقى تردد الحليل A ثابتاً $p_1 = p_0 = p$ ، كما يبقى تردد الحليل a ثابتاً $q_1 = q_0 = q$.

لدينا إذن دائماً $p + q = 1$ ، باعتبار p تردد الحليل A و q تردد الحليل a.

4) استنتاج:

نلاحظ أن هناك استقرارا في تردد الحليلات وتردد الأنماط الوراثية مع توالي الأجيال، وهذا ما يعرف بتوازن Hardy-Weinberg. ففي الساكنة النظرية المثالية، تظل ترددات الأنماط الوراثية وترددات الحليلات مستقرة من جيل لآخر، فنقول أن الساكنة في حالة توازن.

يتم تحديد ترددات الأنماط الوراثية انطلاقا من تردد الحليلات باعتماد علاقة بسيطة تقابل نشر الحداية $(p+q)^2$. ففي حالة مورثة ذات حليلين، بحيث p هو تردد الحليل A و q هو تردد الحليل a ، فإن تردد الأنماط الوراثية ستحسب كالآتي:

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = (p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

$$f(AA) = p^2 \quad , \quad f(Aa) = 2pq \quad , \quad f(aa) = q^2$$

⇐

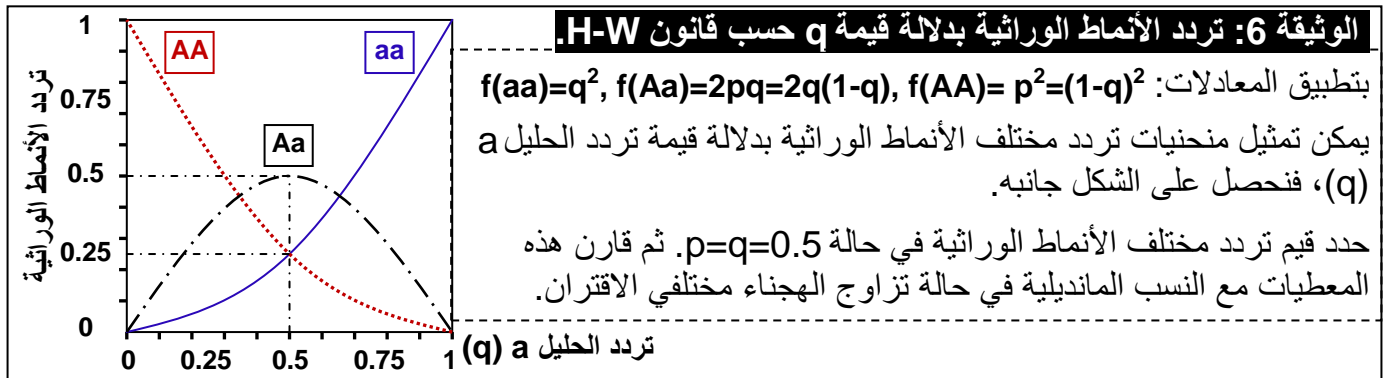
ملاحظة:

يطبق قانون Hardy-Weinberg أيضا على المورثات متعددة الحليلات، بحيث إذا كانت ترددات مختلف الحليلات على التوالي $p_1, p_2, p_3, \dots, p_n$ فإن ترددات مختلف الأنماط الوراثية هي نشر الحداية $(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_n)^2$.

مثلا نظام الفصائل الدموية ABO عند الإنسان يحدد عن طريق ثلاثة حليلات هي A و B و O بترددات على التوالي p و q و r . إذن $(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr$

وهكذا فتردد الأنماط الوراثية هو $f(AA) = p^2$, $f(BB) = q^2$, $f(OO) = r^2$ و $f(AB) = 2pq$, $f(AO) = 2pr$, $f(BO) = 2qr$

④ العلاقة بين تردد الحليلات وتردد الأنماط الوراثية حسب قانون H.W: أنظر الوثيقة 6



تردد الأنماط الوراثية: $f(aa) = 1/4$, $f(Aa) = 1/2$, $f(AA) = 1/4$

هي نفس ترددات الأنماط الوراثية في الوراثة المانديلية المحصلة خلال تزاوج الهجناء مختلفي الاقتران، وهي حالة خاصة من قانون Hardy-Weinberg.

III – تطبيق قانون Hardy – Weinberg على ساكنة نظرية مثالية:

① اختبار التوازن χ^2 (Khi deux):

يُعتمد على قانون Hardy-Weinberg لتحديد مدى توازن ساكنة معينة، حيث تتم مقارنة الترددات النظرية المتوقعة من خلال قانون Hardy-Weinberg مع الترددات الملاحظة في الساكنة (المحسوبة عمليا في ساكنة معينة).

في حالة تطابق الترددات النظرية والترددات الملاحظة، نقول أن الساكنة المدروسة في حالة توازن، أي خاضعة لقانون Hardy-Weinberg. وفي حالة اختلافهما، نقول أن الساكنة المدروسة غير متوازنة، أي غير خاضعة لقانون Hardy-Weinberg.

لإنجاز هذه المقارنة، ومعرفة هل الساكنة في حالة توازن أم لا، نقوم بانجاز اختبار التوافقية χ^2 ، والذي يمكن تلخيصه في ثلاث مراحل هي:

• حساب χ^2 :

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{عدد الأفراد النظري} - \text{عدد الأفراد الملاحظ})^2}{\text{عدد الأفراد النظري}}$$

• نحدد قيمة تدعى درجة الحرية (ddl) Degré de liberté: وهي فارق عدد الأنماط الوراثية وعدد الحليلات المدروسة: **عدد الحليلات - عدد الأنماط الوراثية = ddl**

• نقارن قيمة χ^2 المحسوبة مع قيمة عتبة تقرأ على جدول خاص (أنظر الوثيقة 7) بدلالة معيارين:

- ← احتمال الخطأ α ويتم اختياره من طرف المختبر وهو عادة 0.05 أي 5 %.
- ← درجة الحرية ddl.

الوثيقة 7: اختبار التوازن χ^2 :

α ddl	0,90	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,02	0,01	0,001
1	0,0158	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635	10,827
2	0,211	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210	13,815
3	0,584	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,345	16,266
4	1,064	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277	18,467
5	1,610	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086	20,515
6	2,204	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812	22,457
7	2,833	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475	24,322
8	3,490	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090	26,125
9	4,168	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,666	27,877
10	4,865	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209	29,588
...
30	20,599	29,336	33,530	36,250	40,256	43,773	47,962	50,892	59,703

وهكذا إذا كانت قيمة χ^2 المحسوبة أصغر من القيمة العتبة χ^2 في الجدول، نقول أن الساكنة تخضع لقانون Hardy-weinberg، أي أنها في توازن. وإذا كانت قيمة χ^2 المحسوبة أكبر من القيمة العتبة χ^2 في الجدول، نقول أن الساكنة لا تخضع لقانون Hardy-weinberg، أي أنها ليست في حالة توازن.

② تطبيق قانون Hardy-Weinberg على ساكنة نظرية مثالية: أنظر الوثيقة 8

الوثيقة 8: تطبيق قانون Hardy-Weinberg على ساكنة نظرية مثالية في حالة السيادة التامة.

داخل ساكنة نظرية تتألف من 500 نبتة زهرية، تم إحصاء عدد الأفراد بأزهار حمراء، وعدد الأفراد بأزهار بيضاء، فحصلنا على النتائج الممثلة على الجدول جانبه. للإشارة فالمورثة المسؤولة عن لون الأزهار محمولة على صبغي لا جنسي مع سيادة الحليل المسؤول عن اللون الأحمر (R) على الحليل المسؤول عن اللون الأبيض (b).

المظهر الخارجي	مظهر خارجي متحي [b]	مظهر خارجي سائد [R]
النمط الوراثي	bb	RR + Rb
عدد الأفراد	20	480

باعتبار هذه الساكنة في حالة توازن، وبتطبيق معادلة Hardy-Weinberg

$$p^2(RR) + 2pq(Rb) + q^2(bb) = 1 \text{ ، مع : } p = \text{تردد الحليل R ، و } q = \text{تردد الحليل b ، و } p + q = 1.$$

- (1) أحسب تردد الأنماط الوراثية والحليلات عند الساكنة الأم، ثم استنتج العدد النظري للأنماط الوراثية RR و Rb
- (2) أحسب تردد الأنماط الوراثية وتردد الحليلات عند الساكنة البنت. ماذا تستنتج؟

(1) حساب الترددات عند الساكنة الأم:

★ تردد النمط الوراثي bb: يسهل حساب تردد حاملي الصفة المتنحية، لأن عدد مظاهرها الخارجية يكون مساويا لعدد الأنماط الوراثية $f(bb) = f[b] = 20/500 = 0.04$

★ تردد الحليلين R و b:

إذا اعتبرنا أن هذه الساكنة في حالة توازن، فيمكن حساب تردد الحليلات من خلال تردد الأنماط الوراثية، والتي تقابل نشر الحدانية $(p + q)^2$ أي $p^2(RR) + 2pq(Rb) + q^2(bb) = 1$

$$f(b) = q \text{ و } f(R) = p \text{ مع } f(RR) = p^2, f(Rb) = 2pq, f(bb) = q^2$$

↪ نبدأ بقيمة q لأننا نعرف مسبقا قيمة q^2 : $(f(bb) = f[b] = q^2 = 0.04)$

$$q = 0.2$$

$$f(b) = q = \sqrt{0.04} = 0.2$$

↪ نحسب قيمة p : نعلم أن $p + q = 1$

$$p = 0.8$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.2 = 0.8$$

وهكذا فتردد الحليلين R و b هو: $f(R) = p = 0.8, f(b) = q = 0.2$

★ تردد النمط الوراثي RR:

بناء على قيم p و q يمكن حساب:

$$f(RR) = p^2 = (0.8)^2 = 0.64$$

$$f(Rb) = 2pq = (2 \times 0.8 \times 0.2) = 0.32$$

★ العدد النظري للأنماط الوراثية RR و Rb:

$$f(RR) = \frac{\text{عدد الأفراد}}{\text{عدد أفراد الساكنة}} \quad \leftrightarrow \quad \text{عدد الأفراد RR} = f(RR) \times N$$

$$320 = 0.64 \times 500 = f(RR) \times N \text{ هو عدد الأفراد الحاملين لـ RR}$$

$$160 = 0.32 \times 500 = f(Rb) \times N \text{ هو عدد الأفراد الحاملين لـ Rb}$$

$$20 = 0.04 \times 500 = f(bb) \times N \text{ هو عدد الأفراد الحاملين لـ bb}$$

(2) حساب الترددات عند الساكنة البنت:

★ تردد الحليلين R و b عند الساكنة البنت: ينتج أفراد الساكنة الأم أمشاجا تتضمن الحليلين R و b بنفس التردد الذي توجد عليه في هذه الساكنة. $f(b) = q = 0.2, f(R) = p = 0.8$

لننجز شبكة التزاوج:

♀ \ ♂	R	B
R	RR $p^2=0.64$	Rb $pq=0.16$
B	Rb $pq=0.16$	Bb $q^2=0.004$

★ ترددات الأنماط الوراثية عند الساكنة البنت هي:

$$f(RR) = p^2 = 0.64 \quad f(Rb) = 2pq = 2 \times 0.16 = 0.32 \quad f(bb) = q^2 = 0.04$$

★ إن تردد الحليلات وتردد الأنماط الوراثية للساكنة البنت يكون مماثلا لتردد الحليلات وتردد الأنماط الوراثية للساكنة الأم: الساكنة خاضعة لقانون H-W.

IV – تطبيق قانون Hardy – Weinberg على انتقال بعض الصفات الوراثية:

① حالة مورثات مرتبطة بالصبغيات اللاجنسية:

أ – حالة السيادة.

a – مثال أول: الفصيلة الدموية ريزوس أنظر الوثيقة 8

الوثيقة 8: الفصيلة الدموية ريزوس Rhésus.

يرمز للفصيلة الدموية ريزوس Rhésus (Rh) بواسطة الحليلين d و D. الحليل D سائد يعطي الفصيلة $[Rh^+]$ ، والحليل d متنحي بحيث النمط الوراثي dd يعطي الفصيلة $[Rh^-]$.
في سنة 1976 أظهرت دراسة خست 400 فرد من منطقة الباسك باسبانيا أن 230 منهم من الفصيلة $[Rh^+]$.
بتطبيق قانون Hardy -Weinberg، أتمم الجدول التالي.

$f(d) = q = \sqrt{(400-230)/400}$ ادن $f(dd) = q^2$ و $f(d) = q$	الحليل d	تردد
$f(D) = p = 1 - q = 0.35$	الحليل D	الحليلات
$f(DD) = p^2 = (0.35)^2 = 0.122$	DD	تردد الأنماط الوراثية
$f(Dd) = 2pq = 2 \times 0.65 \times 0.35 = 0.455$	Dd	
$f(dd) = q^2 = (0.65)^2 = 0.423$	dd	
$(f(Dd)/(f(Dd) + f(DD))) \times 100 = (0.455/(0.455+0.122)) \times 100 = 78.86$		نسبة $[Rh^+]$ الذين هم مختلفوا الاقتران:

b – مثال ثاني: مرض Mucoviscidose أنظر الوثيقة 9

الوثيقة 9: انتقال مرض التليف الكيسي Mucoviscidose.

مرض التليف الكيسي هو مرض وراثي منتشر جدا، يتميز باضطرابات هضمية وتنفسية، تسببها إفرازات الغدد المخاطية. يؤدي المرض إلى خلل في الوظيفة الهضمية للبنكرياس بسبب انسداد القنوات الناقلة للعصارة الهضمية، وعسر تنفسي بسبب انغلاق القصبات الرئوية بتراكم المخاط المفرط واللزج، والإصابة بالتعفنات.
عند ساكنة متوازنة، يصاب بهذا المرض، طفل من بين 3000 .
يتسبب في مرض mucoviscidose حليل متنحي m غير مرتبط بالصبغيات الجنسية.

- أعط النمط الوراثي أو الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد العاديين. علل إجابتك. (أستعمل الرمز m^+ بالنسبة للحليل السائد)
- أحسب تردد الأفراد المصابين في هذه الساكنة.
- أحسب تردد الأفراد مختلفي الاقتران في هذه الساكنة.

(1) النمطين الوراثيين الممكنين بالنسبة للأفراد العاديين هما m^+m^+ و m^+m ، لأن الأفراد السائدين ينتمون لسلالتين: سلالة نقية متشابهة الاقتران وسلالة هجينة مختلفة الاقتران.

(2) تردد الأفراد المصابين في هذه الساكنة هو $f(mm)$:

لنعتبر q تردد الحليل m و p تردد الحليل m^+ . نعلم أن $p + q = 1$ وأن $f(mm) = f(m) = q^2$
لنحسب ادن q: (q تساوي جذر تردد الأفراد المصابين في الساكنة أي $f(mm)$)

$$q = \sqrt{3.3 \cdot 10^{-4}} = 0.018 \quad \Leftrightarrow \quad f(mm) = \frac{1}{3000} = 3.3 \cdot 10^{-4}$$

$$P = 1 - q = 1 - 0.018 = 0.982$$

(3) نعلم أن تردد الأفراد مختلفي الاقتران $f(m^+m)$ هو $2pq$ ، ومنه:

$$f(m^+m) = 2 \times (0.982 \times 0.018) = 0.035$$

ب – حالة تساوي السيادة: أنظر الوثيقة 10

a – مثال أول: النظام الدموي MN: أنظر الوثيقة 10، ①.

الوثيقة 10: النظام الدموي MN عند الإنسان.

① عند الإنسان تخضع الفصيلة الدموية في النظام MN لتعبير حليلين متساويي السيادة M و N. أعطت دراسة أجريت على 730 شخص بريطاني النتائج الإحصائية التالية: [N] 492 + [M] 22 + [MN] 216

(1) أحسب تردد مختلف الأنماط الوراثية في هذه الساكنة.

(2) أحسب تردد الحليلين M و N.

إذا اعتبرنا أن هذه الساكنة في حالة توازن Hardy – Weinberg،

(3) أحسب التردد المنتظر لكل من الأنماط الوراثية.

(4) أحسب عدد كل من الأنماط الوراثية المنتظر حسب قانون Hardy – Weinberg.

(5) هل تعتبر هذه الساكنة في حالة توازن (تأكد من ذلك باستعمال اختبار التطابقية χ^2).

② عند سلالة من الماعز، نجد ثلاثة مظاهر خارجية فيما يخص لون الفرو. فهناك اللون الأسود [NN]، واللون الأبيض [BB]، واللون الرمادي [NB]، الذي يدل على تساوي السيادة بين الحليل المسؤول عن اللون الأبيض (B)، والحليل المسؤول عن الأسود (N).

داخل ساكنة تتكون من 10000 فرد، تم إحصاء 3000 فرد [NN]، و 1000 فرد [NB]، و 6000 فرد [BB]. بتطبيقك نفس المراحل المعتمدة في الجزء ① من هذا التمرين، بين هل هذه الساكنة هي في حالة توازن.

(1) تردد مختلف الأنماط الوراثية في هذه الساكنة:

$$D = f(NN) = \frac{\text{عدد الأفراد NN}}{\text{مجموع الأفراد}} = \frac{492}{730} = 0.67 \Rightarrow f(MM) = 0.67$$

$$R = f(MM) = \frac{\text{عدد الأفراد MM}}{\text{مجموع الأفراد}} = \frac{22}{730} = 0.03 \Rightarrow f(NN) = 0.03$$

$$H = f(MN) = \frac{\text{عدد الأفراد MN}}{\text{مجموع الأفراد}} = \frac{216}{730} = 0.30 \Rightarrow f(MN) = 0.30$$

(2) تردد الحليلين M و N:

$$f(N) = D + \frac{H}{2} = 0.03 + \frac{0.30}{2} = 0.18 \Rightarrow f(N) = p = 0.18$$

$$f(M) = R + \frac{H}{2} = 0.67 + \frac{0.30}{2} = 0.82 \Rightarrow f(M) = q = 0.82$$

$$p + q = 0.18 + 0.82 = 1$$

(3) باعتبار أن هذه الساكنة في حالة توازن، نقوم بحساب تردد الأنماط الوراثية النظري (المتوقع، المنتظر) باستعمال معادلة Hardy - Weinberg $(p^2 + 2pq + q^2)$.

★ تردد NN المنتظر يساوي p^2 ويتمثل في $(0.18)^2$ أي 0.032 ⇐ $f(NN) = 0.032$

★ تردد MM المنتظر يساوي q^2 ويتمثل في $(0.82)^2$ أي 0.673 ⇐ $f(MM) = 0.673$

★ تردد MN المنتظر يساوي $2pq$ ويتمثل في $(2 \times 0.18 \times 0.82)$ أي 0.295 ⇐ $f(MN) = 0.295$

(4) عدد الأنماط الوراثية النظري :

عدد الأفراد الحاملين لنمط وراثي يساوي تردد هذا النمط مضروب في عدد أفراد الساكنة:

★ عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي NN هو $p^2 \times N = 0.032 \times 730 = 24$

★ عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي MN هو $2pq \times N = 0.295 \times 730 = 215$

★ عدد الأفراد الحاملين للنمط الوراثي MM هو $q^2 \times N = 0.673 \times 730 = 491$

(5) اختبار التوازن:

★ حساب قيمة χ^2 :

في حالة 3 أنماط وراثية NN و MN و MM يحسب χ^2 على الشكل التالي:

$$\chi^2 = (E_{NNO} - E_{Nnt})^2 / E_{Nnt} + (E_{MMO} - E_{MMt})^2 / E_{MMt} + (E_{MNO} - E_{Mnt})^2 / E_{Mnt}$$

E_o = الأعداد الملاحظة ، و E_t الأعداد النظرية

$$\chi^2 = \frac{(22 - 24)^2}{24} + \frac{(492 - 491)^2}{491} + \frac{(216 - 215)^2}{215}$$

$$= 0.023 + 0.166 + 0.0046 = 0.173$$

★ حساب قيمة درجة الحرية ddl :

ddl = عدد الحليلات - عدد الأنماط الوراثية

$$= 3 - 2$$

$$= 1$$

★ احتمال الخطأ α يساوي 0.05 أي 5 %

★ قيمة χ^2 العتبة المقروءة في جدول الوثيقة 2 لوحة 4 هي 3.84

$$\left\{ \begin{array}{l} \text{قيمة } \chi^2 = 3.84 \text{ العتبة المقروءة} \\ \text{قيمة } \chi^2 = 0.05 \text{ العتبة المحسوبة} \end{array} \right. \Rightarrow \chi^2 \text{ العتبة المقروءة} < \chi^2 \text{ العتبة المحسوبة}$$

نلاحظ أن القيمة المحسوبة لـ χ^2 اصغر بكثير من العتبة إذن ليس هناك فرق بين النتائج الملاحظة والنتائج النظرية، فنقول بذلك أن هذه الساكنة تخضع لتوازن Hardy-Weinberg.

خلاصة:

في أغلب الحالات يمكن نموذج Hardy-Weinberg من إعطاء فكرة مهمة عن البنية الوراثية للساكنات الطبيعية لأن فرضية التزاوجات بالصدفة غالبا ما تحترم و تأثيرات الطفرات و الهجرة والانتقاء ليست بالدرجة التي يمكنها إحداث اختلاف بين ترددات الأنماط الوراثية و نموذج Hardy-Weinberg و من تم يمكن استعمال هذا القانون لوضع توقعات في عدة مجالات نذكر من بينها المجال الطبي.

b – مثال ثاني: لون الفرو عند سلالة من الماعز: أنظر الوثيقة 10، 2.

★ تردد الأنماط الوراثية:

$$f(BB) = 6000 / 10000 = 0.6$$

$$f(NB) = 1000 / 10000 = 0.1$$

$$f(NN) = 3000 / 10000 = 0.3$$

★ تردد الحليلات:

$$f(B) = p = f(BB) + \frac{1}{2}f(NB) = 0.6 + \frac{1}{2}(0.1) = 0.65$$

$$f(N) = q = f(NN) + \frac{1}{2}f(NB) = 0.3 + \frac{1}{2}(0.1) = 0.35$$

★ لنحسب تردد الأنماط الوراثية الثلاثة بتطبيق الصيغة الرياضية لقانون Hardy-Weinberg:

$$F(BB) = p^2 = (0.65)^2 = 0.4225$$

$$F(NB) = 2pq = 2 \times 0.35 \times 0.65 = 0.455$$

$$F(NN) = q^2 = (0.35)^2 = 0.1225$$

★ لنحسب عدد الأفراد النظري بالنسبة للمظاهر الخارجية الثلاثة، وذلك بحساب جداء التردد بعدد أفراد الساكنة:

$$[NN] = 0.1225 \times 10000 = 1225 \quad \bullet \text{ عدد } [NN]$$

$$[NB] = 0.4550 \times 10000 = 4550 \quad \bullet \text{ عدد } [NB]$$

$$[BB] = 0.4225 \times 10000 = 4225 \quad \bullet \text{ عدد } [BB]$$

★ لنحسب χ^2 بتطبيق المعادلة: $\chi^2 = \sum ((E_o - E_t)^2 / E_t)$

E_o = عدد الأفراد الملاحظ بالنسبة لمظهر خارجي معين.

E_t = عدد الأفراد النظري بالنسبة لمظهر خارجي معين.

المظهر الخارجي	[NN]	[NB]	[BB]
عدد الأفراد الملاحظ	3000	1000	6000
عدد الأفراد النظري (المنتظر)	1225	4550	4225

$$\chi^2 = ((3000 - 1225)^2 / 1225) + ((1000 - 4550)^2 / 4550) + ((6000 - 4225)^2 / 4225)$$

$$\chi^2 = (2571.94) + (2769.78) + (745.71)$$

$$\chi^2 = 6087.43$$

★ تساوي درجة الحرية ddl، عدد الأنماط الوراثية ناقص عدد الحليلات، أي (3-2=1).

من خلال جدول χ^2 النظري وبدلالة $\alpha = 0.05$ ، يتبين أن χ^2 النظري (3.84) يقل بكثير عن χ^2 الذي تم حسابه (6087.43). ما يعني أن هناك فرقاً شاسعاً بين أعداد الأفراد بالنسبة للمظاهر الخارجية الملاحظة والمنتظرة. وبالتالي نستنتج أن الساكنة غير متوازنة، أي لا تخضع لقانون Hardy-Weinberg. وبعبارة أخرى تردد الحليلات غير مستقر عبر الأجيال.

تمرين: انتقال صفة لون التويجات عند نبات شب الليل

داخل ساكنة من نباتات شب الليل، تم انجاز دراسة إحصائية تهم لون التويجات في الأزهار. ويبين الجدول التالي نتائج هذه الدراسة:

المظهر الخارجي	تويجات حمراء	تويجات وردية	تويجات بيضاء	العدد الإجمالي للساكنة
عدد النباتات	3	44	55	102

نشير إلى أن صفة لون التويجات تخضع لمورثة محمولة على صبغي لا جنسي، وذات حليلين متساويي السيادة: الحليل المسؤول عن اللون الأبيض (B)، والحليل المسؤول عن اللون الأحمر (R). ويجسد اللون الوردي المظهر الخارجي الوسيط. استعمل اختبار χ^2 لتحديد هل الساكنة متوازنة أم لا.

حل التمرين:

- حساب تردد المظاهر الخارجية:
 $f(B) = p = (55 + (44/2)) / 102 = 0.755$
 $f(R) = q = (3 + (44/2)) / 102 = 0.245$
- حساب تردد المظاهر الخارجية / الأنماط الوراثية المنتظرة، وذلك بتطبيق صيغة الرياضياتية لـ H-W

$$f(BB) = p^2 = (0.755)^2 = 0.57 = 58/102$$

$$f(RB) = 2pq = (2 \times 0.245 \times 0.755) = 0.37 = 38/102$$

$$f(RR) = q^2 = (0.245)^2 = 0.06 = 6/102$$

- وضع جدول المقارنة بين أعداد المظاهر الخارجية الملاحظة والمنتظرة (النظرية):

المظهر الخارجي	[BB]	[RB]	[RR]
عدد الأفراد الملاحظ	55	44	3
عدد الأفراد النظري	58	38	6

- حساب χ^2 :
 $\chi^2 = ((55-58)^2/58) + ((44-38)^2/38) + ((3-6)^2/6)$
 $\chi^2 = 2.6$
- درجة الحرية $ddl = 3 - 2 = 1$ ، وبالنسبة لـ $\alpha = 0.05$ فقيمة χ^2 النظري هي 3.84.
- نلاحظ أن قيمة χ^2 النظري تفوق قيمة χ^2 التي تم حسابها. إذن فأعداد الأفراد الملاحظة تتطابق مع أعداد الأفراد المنتظرة. ويدل هذا التطابق على أن الساكنة متوازنة.

② حالة مورثات مرتبطة بالصبغيات الجنسية:

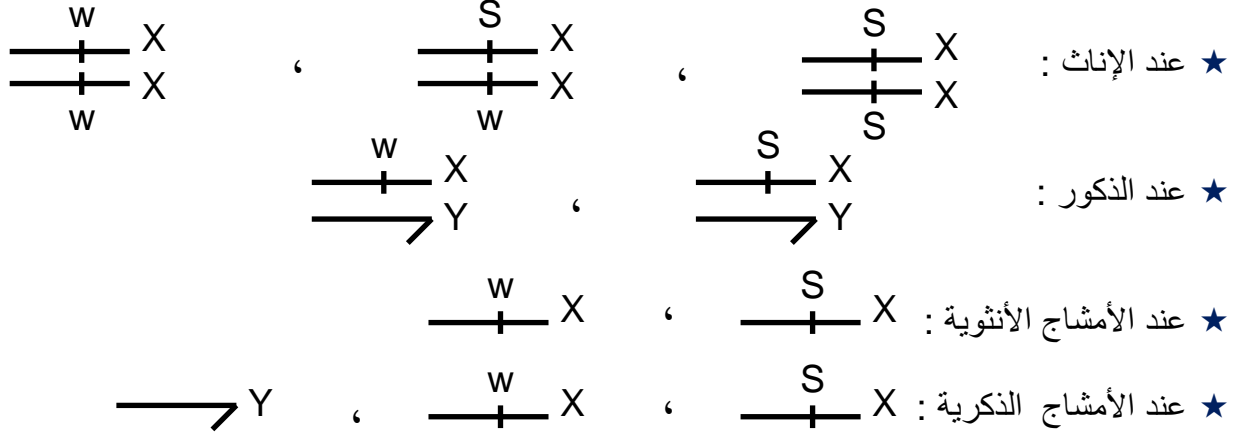
أ – انتقال صفة لون العيون عند ذبابة الخل. أنظر الوثيقة 11

الوثيقة 11: انتقال صفة لون العيون عند ذبابة الخل

ترتبط صفة لون العيون عند ذبابة الخل بمورثة محمولة على الصبغي الجنسي X، تتضمن حليلين: الحليل w متنح مسؤول عن العيون البيضاء. والحليل S سائد مسؤول عن العيون الحمراء. نضع داخل قفص الساكنة (قفص يمكن من تتبع تطور تردد الأنماط الوراثية وتردد الحليلات) عددا متساويا من ذكور وإناث ذبابات الخل. نعتبر أن هذه الساكنة تتوالد وفق النظام البنمكتي Panmixie (تزاوج بالصدفة)، وأنها في حالة توازن لا تعرف الطفرات ولا الانتقاء الطبيعي، وأنها كبيرة جدا لتطبيق قوانين الاحتمالات، وأن ترددات الحليلين S و w هي على التوالي p و q في الجيل الأول G_0 .

- (1) أعط الأنماط الوراثية الممكنة عند أفراد هذه الساكنة.
- (2) أحسب تردد الأنماط الوراثية في الجيل الثاني G_1 . ثم قارن نتائج تطبيق قانون Hardy – Weinberg عند كل من الذكور والإناث.
- (3) ماذا تستنتج من تطبيق قانون H – W في حالة مورثة مرتبطة بالجنس.
- (4) يساعد تطبيق قانون Hardy–Weinberg على توقع انتشار بعض الأمراض عند الإنسان. وضح ذلك.

(1) الأنماط الوراثية الممكنة داخل هذه الساكنة:



(2) تردد الأنماط الوراثية في الجيل الثاني G_1 :

★ تردد الحليلات عند الذكور وعند الإناث متساو (الساكنة في حالة توازن)

$$f(w) = q , f(S) = p , p + q = 1$$

★ شبكة التزاوج في هذه الساكنة :

♀ \ ♂	$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{X} \end{array} \quad p$	$\begin{array}{c} \text{W} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{X} \end{array} \quad q$	$\text{---} \text{Y}$
$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{X} \end{array} \quad p$	$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{S} \end{array} \text{X} \quad p^2$	$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{W} \end{array} \text{X} \quad pq$	$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{Y} \end{array} \quad p$
$\begin{array}{c} \text{W} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{X} \end{array} \quad q$	$\begin{array}{c} \text{S} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{W} \end{array} \text{X} \quad pq$	$\begin{array}{c} \text{W} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{W} \end{array} \text{X} \quad q^2$	$\begin{array}{c} \text{W} \\ \text{---} \\ \\ \text{---} \\ \text{Y} \end{array} \quad q$

★ تردد الأنماط الوراثية عند الجيل الثاني G_1 :

$$\begin{array}{l} \text{عند الإناث : } f(X_w X_w) = q^2 , f(X_s X_w) = 2pq , f(X_s X_s) = p^2 \\ \text{عند الذكور : } f(X_w Y) = q , f(X_s Y) = p \end{array}$$

(3) نلاحظ أن تردد الأنماط الوراثية عند الإناث هو خاضع لقانون Hardy–Weinberg ، أما عند الذكور فإن تردد الأنماط الوراثية يساوي تردد الحليلات.

نستنتج من هذا أنه إذا كانت المورثة مرتبطة بالجنس، فتردد الأنماط الوراثية عند الإناث يبقى خاضعا لقانون Hardy–Weinberg، حيث: $f(X_a X_a) = q^2$, $f(X_A X_a) = 2pq$, $f(X_A X_A) = p^2$. A) حليل سائد و a) حليل متنح). أما عند الذكور فتردد الأنماط الوراثية يساوي تردد الحليلات.

(4) عند الذكور يمكن تقدير تردد المرض بشكل مباشر لأن تردد المظاهر الخارجية يعبر عن تردد الحليلات. أما عند الإناث فنستعمل شبكة التزاوج. (أنظر الجدول التالي)

الخصيلة	أنثى		ذكر		
	غير مصابة	مصابة	غير مصاب	مصاب	
$q > q^2$ الإناث أقل إصابة من الذكور	$p^2 + 2pq$	q^2	p	q	حالة حليل متنح
$p^2 + 2pq > p$ الإناث أكثر إصابة من الذكور	q^2	$p^2 + 2pq$	q	p	حالة حليل سائد

الوثيقة 12: تمارين تطبيقية.

★ **التمرين ①:** الدلتونية عيب في إبصار الألوان، ويتعلق الأمر بشذوذ مرتبط بمورثة محمولة على الصبغي الجنسي X. ينتج هذا العيب عن حليل d متنحي. بينت دراسة تردد الدلتونية عند ساكنة مكونة من أطفال، أن تردد الحليل المسؤول عن المرض هو $q = 0.1$.

أحسب نسبة ظهور المرض عند كل من الإناث والذكور في هذه الساكنة. ماذا تستنتج؟

★ **التمرين ②:** داء Alport (الكلية) مرض وراثي سائد مرتبط بالصبغي الجنسي X. تردد الحليل المسؤول عن المرض عند ساكنة هو $p = 0.087$.

أحسب نسبة ظهور المرض عند كل من الإناث والذكور في هذه الساكنة. ماذا تستنتج؟

★ **التمرين ③:** تتحكم في لون الفرو عند القطط مورثة مرتبطة بالصبغي الجنسي X. لهذه المورثة حليلين:

- حليل Cn يمكن من تركيب الميلانين، مما يعطي لونا أسودا للفرو.
- حليل Cz يكبح تركيب الميلانين، مما يعطي لونا أصفرا للفرو.

عند عينة من القطط حصلنا على النتائج المبينة على الجدول أمامه:

المظهر الخارجي للقطط			
فرو أسود	فرو مبقع بالأصفر والأسود	فرو أصفر	
300	0	50	ذكور
300	50	10	إناث

- (1) أعط النمط الوراثي المناسب لكل مظهر خارجي.
- (2) فسر غياب المظهر الخارجي المبقع بالأصفر والأسود عند الذكور.
- (3) أحسب تردد الحليل Cn وتردد الحليل Cz عند هذه العينة.
- (4) هل تردد الحليل Cn متطابق عند الجنسين؟ علل إجابتك.
- (5) أحسب تردد القطط بفرو أسود في الجيل الموالي في حالة ما إذا تمت التزاوجات بشكل عشوائي على مستوى العينة المدروسة.

★ **التمرين ①:**

↔ نحسب نسبة ظهور المرض عند كل من الإناث والذكور في هذه الساكنة:

• تكون الأنثى مصابة إذا كانت ثنائية التنحي: $f(X_d, X_d) = q^2 = (0.1)^2 = 0.01$

• بالنسبة للذكور سيكون تردد المرض مساو لتردد الحليل: $f(X_d, Y) = q = 0.1$

وهكذا فنسبة ظهور المرض عند الإناث هي 1%، ونسبة ظهور المرض عند الذكور هي 10%.

↔ نستنتج من هذا أنه في حالة مرض مرتبط بحليل متنحي تكون نسبة احتمال ظهور المرض عند الذكور مرتفعة جدا بالمقارنة مع نسبتها عند الإناث.

★ **التمرين ②:**

↔ نحسب نسبة ظهور المرض عند كل من الإناث والذكور في هذه الساكنة:

- تردد المرض عند الإناث: بما أن الحليل المسؤول عن المرض سائد، ومحمول على الصبغي X فإن الأنثى ستكون مصابة في حالة تشابه الاقتران $(X_A X_A)$ وفي حالة اختلاف الاقتران $(X_A X_n)$:

ادن: $f(X_A X_A) = p^2$ و $f(X_A X_n) = 2pq$

ومنه فإن تردد المرض عند الإناث يساوي $p^2 + 2pq$

$q + p = 1 \Leftrightarrow q = 1 - p = 1 - 0.087 = 0.913$

تردد المرض عند الإناث يساوي: $(0.087)^2 + 2(0.087 \times 0.913) = 0.166$ أي بنسبة 16.6%

- تردد المرض عند الذكور: سيكون الذكر مصابا في حالة حمله الصبغي X_A .

$$f(X_A Y) = p = 1 / 104 = 0.087 \text{ ادن}$$

أي بنسبة 8.70 %

وهكذا فنسبة ظهور المرض عند الإناث هي 16.6 %، ونسبة ظهور المرض عند الذكور هي 8.7 %.

↪ نستنتج من هذا أنه في حالة مرض مرتبط بحليل سائد تكون نسبة احتمال ظهور المرض عند الإناث مرتفعة بالمقارنة مع نسبتها عند الذكور.

★ التمرين ③ :

(1) النمط الوراثي المناسب لكل مظهر خارجي هو :

المظهر الخارجي	فرو أسود ♂	فرو أسود ♀	فرو مبقع ♀	فرو أصفر ♂	فرو أصفر ♀
النمط الوراثي	$\frac{Cn}{+} X$ $\frac{Cn}{+} Y$	$\frac{Cn}{+} X$ $\frac{Cn}{+} X$	$\frac{Cn}{+} X$ $\frac{Cj}{+} X$	$\frac{Cj}{+} X$ $\frac{Cj}{+} Y$	$\frac{Cj}{+} X$ $\frac{Cj}{+} X$

(2) يرجع غياب المظهر الخارجي المبقع إلى كون هذا المظهر يتطلب وجود حليلان Cn و Cj، بينما الذكور لا يتوفرون إلا على صبغي X واحد، وبالتالي لا يمكن أن نجد الحليلان معا عند الذكور.

(3) اعتمادا على الإجابة عن السؤال 1 يمكن القيام بالحساب التالي:

$$q = ((300 \times 2) + 50 + 300) / ((360 \times 2) + 350) = 0.887 \text{ : يساوي } q$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.887 = 0.113 \text{ : يساوي } p$$

(4) لا لأن الحليل Cn موجود في نسختين عند الأنثى [Cn]، وفي نسخة واحدة عند الأنثى [Cn, Cj]، أما الذكور [Cn] فيتوفرون على نسخة واحدة من الحليل Cn. ومنه فإن:

$$((300 \times 2) + 50) / ((360 \times 2) + 350) = 0.90 \text{ : تردد الحليل Cn عند الإناث هو:}$$

$$300 / 350 = 0.86 \text{ : تردد الحليل Cn عند الذكور هو:}$$

(5) يرجع الحصول على قطرات بفرو أسود في الجيل الموالي إلى حدوث إخصاب بين مشيج أنثوي حامل للحليل Cn وآخر ذكر حامل لنفس الحليل.

نعلم أن تردد الحليل Cn عند الإناث هو 0.9، بينما تردد نفس الحليل عند الذكور هو 0.86، ومنه فإن النسبة المطلوبة هي 77.4 % $0.90 \times 0.86 \times 100 =$

V - عوامل تغير الساكنة :

① الطفرات وتأثيراتها في المظهر الخارجي: Les mutations

أ - أمثلة لبعض الطفرات. أنظر الوثيقة 13

الوثيقة 13: طفرة وراثية عند ذبابة الخل.

يرتبط تشكل القطع الصدرية عند ذبابة الخل بتدخل آلاف المورثات (الشكل أمامه). في بعض الحالات تتخذ القطعة الصدرية T₃ مظهر القطعة الصدرية T₂، فتعطي ذبابة خل بأربعة أجنحة.

- ★ ذبابة خل بأربعة أجنحة (أنظر الوثيقة 13).
- ★ يصاب الجلد عند الإنسان بأورام بفعل تأثيرات الأشعة البنفسجية للشمس على مورثات خلايا البشرة، ولا تنقل هذه الطفرات إلى الخلف: إنها طفرات جسدية.
- ★ يرجع غياب اللون للفرو عند النمر الأبيض إلى طفرة وراثية تسمى Leucisme.

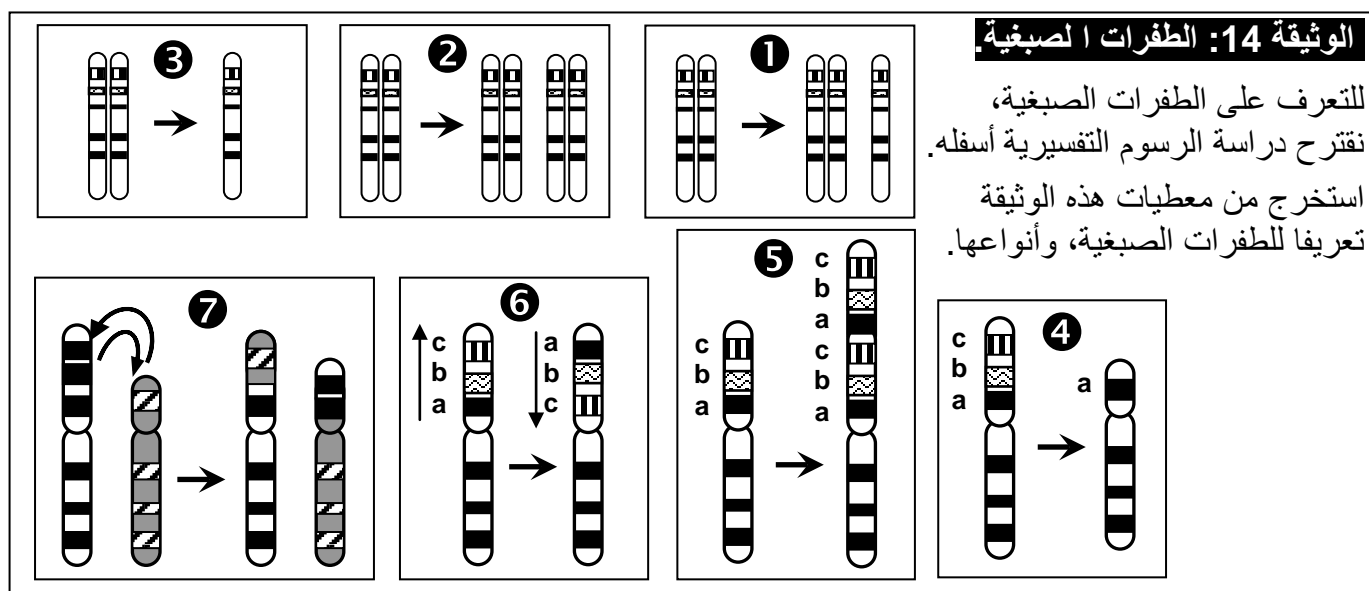
يتبين من هذه الأمثلة أن الطفرات هي مصدر للتغير الوراثي، فهي تمكن من ظهور حليلات جديدة تسمى بالحليلات الطافرة، تكون مسؤولة عن ظهور مظاهر خارجية جديدة داخل الساكنة.

ب- تعريف الطفرة:

الطفرة هي تغير وراثي فجائي (تلقائي) يصيب المادة الوراثية على مستوى المتتالية النيكليوتيدية لجزيئة ADN، فتؤدي إلى تغير البرنامج الوراثي وبالتالي تغير البروتينات ثم تعدد الأشكال الخارجية لأفراد الساكنة. يمكن أن تصيب الطفرات مختلف خلايا الجسم، لكنها حينما تصيب الخلايا المنسلية (الخلايا الأم للأمشاج)، تنتقل الطفرة إلى الخلف، فنتكلم عن طفرة وراثية (Mutation génétique). تتميز الطفرات بالتنوع، فنجد الطفرات الصبغية والطفرات الموضعية.

ت- أنواع الطفرات.

a - الطفرات الصبغية: أنظر الوثيقة 14.



الطفرات الصبغية هي تغيرات وراثية في بنية أو عدد الصبغيات، ويمكن أن تصيب قطعة من مورثة أو مورثة بكاملها أو عدة مورثات. ونميز الأنواع التالية:

★ تغير عدد الصبغيات:

1. إضافة صبغي Aneuploïdie.
2. مضاعفة عدد الصبغيات Polyploïdie.
3. ضياع صبغي Monoploïdie.

★ تغير بنية الصبغي:

4. ضياع قطعة من الصبغي، عموما يكون لها تأثير مميت (ضياع مورثات).
5. مضاعفة قطعة من الصبغي، الشيء الذي يزيد عدد نسخ مورثة معينة.
6. انقلاب قطعة من الصبغي، يؤدي إلى تغير في ترتيب المورثات.
7. تبادل قطع من الصبغي بين صبغيين غير متماثلين.

b – الطفرات الموضعية: أنظر الوثيقة 15.

الوثيقة 15: الطفرات الموضعية Mutations ponctuelles.

ينتج الخضاب الدموي العادي (β -globuline) عند الإنسان بواسطة الحليل HbA. غير أنه توجد مجموعة من الحليلات الطافرة المسببة لأمراض مرتبطة بفقر الدم عند الإنسان.

تمثل المتتاليات النوكلئوتيدية أسفله حليلات مختلفة (السلسلة غير المنسوخة) لمورثة β -globuline، ومتتالية الأحماض الأمينية التي ترمز إليها.

استخرج من الوثيقة أعلاه، تعريفًا للطفرات الموضعية، ثم حدد أصنافها حسب تأثيرها على البروتين الناتج

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	مورثة عادية Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Trp	Gly	
GTG	CAI	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	① خلل طافر Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Trp	Gly	
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GIG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	② خلل طافر Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Val	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Trp	Gly	
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TAG	GGC	③ خلل طافر Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu			
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GGG	AGA	AGT	CTG	CCG	TTA	CTG	CCC	TGT	GGG	GCA	④ خلل طافر Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Gly	Arg	Ser	Leu	Pro	Leu	Leu	Pro	Cys	Gly	Ala	
GTG	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	CTC	TGC	CGT	TAC	TGC	CCT	GTG	GGG	⑤ خلل طافر Hb البروتين
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Leu	Cys	Arg	Tyr	Cys	Pro	Pro	Gly	

★ يتبين من معطيات الوثيقة أن الطفرات التي تصيب مورثة β -globuline، تتمثل في استبدال أو إضافة أو حذف قاعدة ازوتية، الشيء الذي يؤدي إلى تغيير قراءة المتتالية الوراثية، ويؤدي إلى توقف تركيب البروتين، أو تركيب بروتين مخالف.

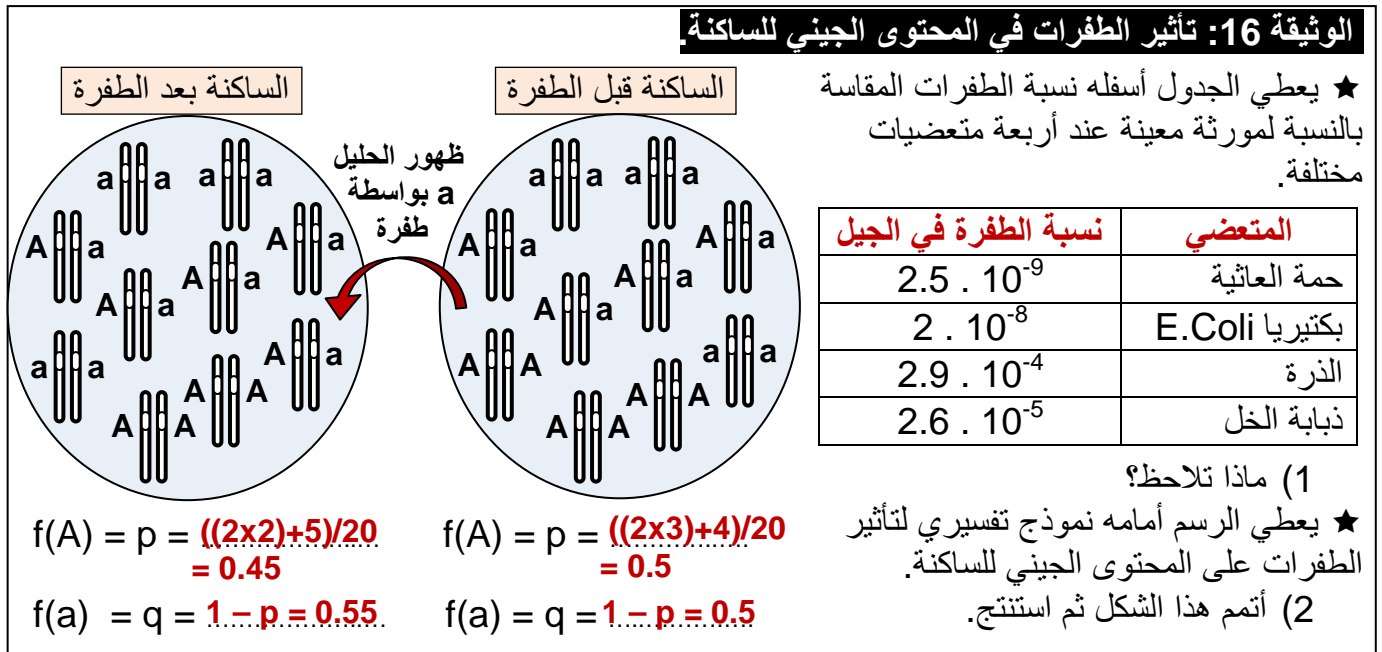
★ نستنتج إذن أن الطفرات الموضعية هي كل تغير، ضياع أو إضافة نيكليوتيد، على مستوى المتتالية النيكليوتيدية المسؤولة عن إنتاج بروتين معين، فيؤدي إلى تغير قراءة المتتالية الوراثة خلال ترجمتها إلى أحماض أمينية الشيء الذي يعطي صفات جديدة.

★ يعطى الجدول التالي مختلف أصناف الطفرات الموضعية حسب موقع تأثيرها:

الحليل الطافر	نوع التغير	النتائج على مستوى البروتين	صنف الطفرة
①	استبدال نيكليوتيد (في الثلاثي 2) بآخر: (T←C)	الترميز لنفس الحمض الأميني وبالتالي لا يؤثر على البروتين	طفرة صامتة Silencieuse
②	استبدال نيكليوتيد (في الثلاثي 7) بآخر: (T←A)	استبدال حمض أميني بآخر وبالتالي تغير البروتين	طفرة المعنى الخاطئ Faux sens
③	استبدال نيكليوتيد (في الثلاثي 15) بآخر: (T←A)	توقف القراءة في موقع الاستبدال وبالتالي تركيب بروتين ناقص	طفرة بدون معنى Non sens
④	ضياح نيكليوتيد (في الثلاثي 6)	تغير طور القراءة: استبدال كافة الأحماض الأمينية بعد موقع الاستبدال	طفرة ضياح Frame- shift
⑤	إضافة نيكليوتيد (في الثلاثي 9)	تغير طور القراءة: استبدال كافة الأحماض الأمينية بعد موقع الاستبدال	طفرة اضافة Frame- shift

★ الطفرة هي ظاهرة تمكن من ظهور حليلات جديدة، وبذلك تعد مصدرا للتغير الوراثي داخل الساكنة الطبيعية لكونها مسؤولة عن ظهور أنماط وراثية جديدة.

ث - العلاقة بين نسبة الطفرات وتردد الحليلات داخل الساكنة. أنظر الوثيقة 16.



(1) نلاحظ أن الطفرات تحدث بنسبة ضعيفة جدا، لأن تغير تردد الحليلات داخل الساكنة بواسطة الطفرات المتكررة يكون ضعيفا جدا خلال الفترة التي تتضمن أجيالا محدودة، غير أنها تصبح مهمة مع تعدد الأجيال.

تكون الطفرات تبادلية، وعليه تحدد نسبة الطفرة من خلال نسبة الطفرة من A نحو a ناقص نسبة الطفرة العكسية من a نحو A. (نسبة الطفرة هي نسبة الطفرة من A نحو a ناقص الطفرة من A نحو a).

(2) تؤدي الطفرة الى ظهور حليلات جديدة داخل الساكنة، وبالتالي ظهور مظاهر خارجية جديدة، كما أن تردد هذه الحليلات والأنماط الوراثية والمظاهر الخارجية يتغير مع مرور الزمن.

نستنتج إذن أن الطفرات وعلى الرغم من ندرتها، تساهم في ظهور حليلات جديدة، فتعد بذلك مصدرا للتغير الوراثي داخل الساكنة الطبيعية.

② الانتقاء الطبيعي: La sélection naturelle

أ - مفهوم الانتقاء الطبيعي. أنظر الوثيقة 17

الوثيقة 17: بعض مظاهر الانتقاء الطبيعي. استخرج من الوثيقة أهم العوامل المتدخلة في الانتقاء الطبيعي.

المثال 2: اختيار الشريك الجنسي يتم بناء على مجموعة من الخصائص التي ترتبط بالنمط الوراثي للفرد (استعراض زاهي مميز للريش عند ذكر الطاووس)

المثال 1: ليس لمختلف الكائنات المؤهلات نفسها للبقاء على قيد الحياة

تعد خاصيات الساكنة المثالية المقترحة من طرف Hardy-weinberg بعيدة عن واقع الساكنة الطبيعية، فليس لجميع أفراد هذه الساكنة القدرة نفسها على إعطاء خلف قادر على العيش.

★ **مثال 1:** داخل حميلة بيئية تقوم الحيوانات المفترسة بافتراس حيوانات وبالتالي ليس لمختلف الكائنات المؤهلات نفسها للبقاء على قيد الحياة. (القدرة التفاضلية على العيش)

★ **مثال 2:** اختيار الشريك الجنسي يرتبط بخاصيات مرتبطة بالنمط الوراثي للفرد (الاختيار التفاضلي للأزواج).

★ **استنتاج:** يتبين من المعطيات السابقة أن أقدر الأفراد على العيش وعلى التوالد بشكل أفضل هو الذي يساهم في انتقال المحتوى الجيني بشكل تفاضلي للأجيال الموالية، الشيء الذي سيعتبر عنه تغيير في البنية الوراثية للساكنة. يسمى تغير تردد الحليلات عبر الأجيال بالانتقاء الطبيعي.

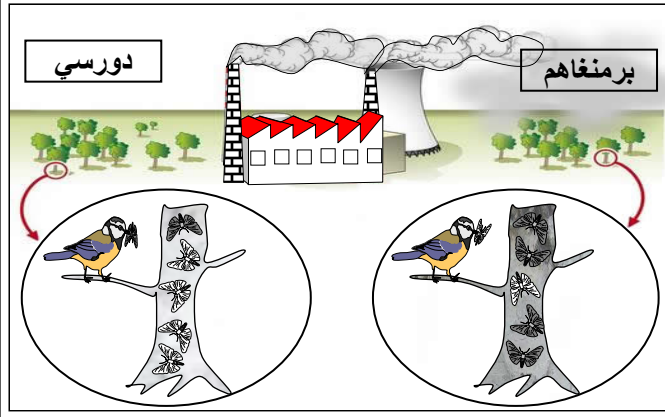
ب- دراسة مثال للانتقاء الطبيعي. أنظر الوثيقة 18


الوثيقة 18: تغير تردد أرفية السندر حسب اللون

أرفية السندر *Biston betularia* فراشة ليلية تستريح في النهار على أغصان السندر. في إنجلترا وإلى منتصف القرن التاسع عشر، كانت الغالبية الكبرى لهذه الفراشات ذات لون فاتح. لكن بعد ذلك أصبحت الفراشات ذات اللون الداكن أكثر ترددا قرب المناطق الصناعية، بينما ظلت الفراشات ذات اللون الفاتح أكثر انتشارا في الأرياف. في سنة 1955 قام الباحث Kettlewell بايسام مجموعة من فراشات الأرفية السوداء والبيضاء وأطلقها في منطقتين مختلفتين: منطقة برمنغهام *Birmingham* التي تحتوي على أشجار ذات أغصان داكنة بفعل التلوث (الميلانيزم الصناعي *Mélanisme industrielle*)، ومنطقة دورسي *Dorset* التي تحتوي على أشجار غير ملوثة. بعد ذلك عمل على اصطيادها من جديد مع حساب نسب ترددها. يلخص الجدول أسفله نتائج هذه الدراسة:

(1) ماذا تلاحظ فيما يخص توزيع شكلي هذه الفراشة؟

(2) أوجد تفسيراً لتردد الفراشتين في كل من المنطقتين المدروستين إذا علمت أن هذه الفراشات تستهلك من طرف بعض الطيور.



في برمنغهام		في دورسي		
فاتحة	داكنة	فاتحة	داكنة	
64	154	496	474	عدد الفراشات الموسومة والمحيرة
16	82	62	30	عدد الفراشات الموسومة المصطادة
25%	53.2%	12.5%	6.3%	نسبة الفراشات الموسومة المصطادة

(1) نلاحظ في منطقة دورسي غير الملوثة يكون تردد الفراشات الفاتحة أكبر من تردد الفراشات الداكنة. بينما في منطقة برمنغهام الصناعية يكون تردد الفراشات الداكنة أكبر من تردد الفراشات الفاتحة.

(2) يفسر اختلاف تردد المظاهر الخارجية بين المنطقتين بتأثير الطيور المفترسة: أنظر الوثيقة 19.

★ في المنطقة الصناعية أصبحت جذوع الأشجار داكنة، مما يجعل من السهل رؤية الفراشات الفاتحة اللون من طرف الطيور المفترسة، فتتعرض للافتراس بنسبة كبيرة.

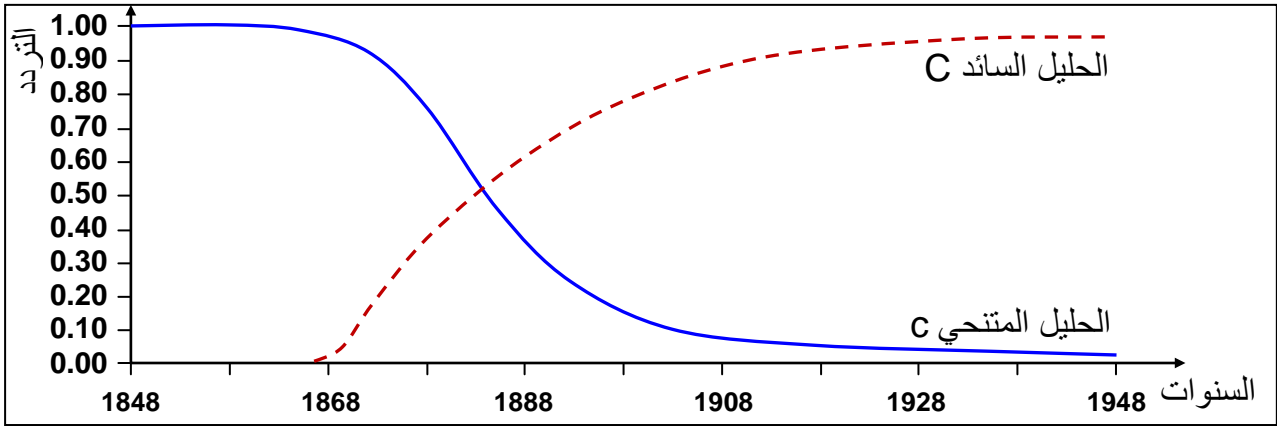
★ في المنطقة غير الصناعية بقيت جذوع الأشجار فاتحة، فيكون من السهل على الطيور المفترسة رؤية الفراشات الداكنة، وهذا ما يعرض هذه الفئة للافتراس بنسبة أكبر.

(3) يعود إذن توزيع الفراشات في هذه المناطق إلى اختلاف مؤهلات البقاء عند هذه الفراشات، وهو عامل من عوامل الانتقاء الطبيعي. حيث أن أفراداً بمظهر وراثي معين يكون لديهم احتمال أكبر على البقاء وبالتالي نقل مورثاتهم بشكل تفاضلي للأجيال الموالية.

ث- تأثير الانتقاء الطبيعي على تردد الحيليات. أنظر الوثيقة 20

الوثيقة 20: تأثير الانتقاء على تردد الحيليات عند أرفية السندر.

يتحكم في لون فراشة الأرفية حليلين: المظهر الخارجي الداكن مرموز بواسطة الحليل السائد C. والمظهر الخارجي الفاتح مرموز بواسطة الحليل المتنحي c. يعطي المبيان أسفله تردد حليلي أرفية السندر في المنطقة الصناعية لمانشستر Manchester خلال 100 سنة.



حلل المبيان واستنتج تأثير الانتقاء الطبيعي على تردد الحيليات في هذه الساكنة.

★ في ساكنة المنطقة الصناعية انخفض تدريجياً تردد الحليل المتنحي c الذي يرمز للمظهر الخارجي الفاتح، إلى أن انعدم في سنة 1948. بالمقابل يعوض هذا النقصان في تردد الحليل المتنحي بزيادة تردد الحليل السائد C الذي يوجه المظهر الخارجي الداكن، إلى أن بلغ القيمة 1 ($p = 1$).

★ نستنتج من هذه الملاحظات أن ظاهرة الانتقاء الطبيعي تؤثر على تردد الحيليات مع توالي الأجيال، وبذلك تنتشر وتشيع بعض الحيليات فتعطي للأفراد الحاملة لها انتقاء تفضيلياً، في حين تنقلص أخرى وتقرض. وينتج عن كل هذا تغيير في البنية الوراثية للساكنة.

ث- القيمة الانتقائية. أنظر الوثيقة 21

الوثيقة 21: مفهوم القيمة الانتقائية La valeur selective.

القيمة الانتقائية (Valeur sélective) تعبر عن قدرة فرد معين على نقل حيلياته إلى الجيل الموالي. ونميز بين:

★ القيمة الانتقائية المطلقة لنمط وراثي معين: هي عدد الأفراد الذين ينجبهم في المعدل كل فرد حامل لهذا النمط الوراثي، والقادرين على العيش وعلى نقل حيلياتهم إلى الجيل الموالي. ويمكن التعبير عنها بالصيغة أسفله:

$$\text{القيمة الانتقائية المطلقة} = \frac{\text{نسبة النمط الوراثي عند الجيل } G_1}{\text{نسبة النمط الوراثي عند الجيل } G_0}$$

★ القيمة الانتقائية النسبية: تعطى القيمة 1 للنمط الوراثي ذو أعلى قيمة انتقائية مطلقة. أما بالنسبة للأنماط الوراثية الأخرى، فتساوي القيمة الانتقائية المطلقة للنمط الوراثي المعني مقسومة على القيمة الانتقائية المطلقة للنمط الوراثي الأكثر ارتفاعاً.

في منطقة صناعية تم إحصاء عدد كل من الفراشات الفاتحة والقائمة في فترتين متباعدتين فجاءت النتائج على الشكل التالي:

القيمة الانتقائية النسبية	القيمة الانتقائية المطلقة	نسبة الفراشات القادرة على العيش والتوالد	عدد الفراشات المحصاة في نهاية الدراسة	عدد الفراشات المحصاة في بداية الدراسة	
$(0.25/0.532) = 0.47$	$(16/24) = 25$	$(16/64) \times 100 = 25\%$	16	64	الفراشات الفاتحة
$= 1$	$(82/154) = 0.531$	$(82/154) \times 100 = 53.2\%$	82	154	الفراشات الداكنة

باعتماذك على التعاريف المدرجة في الوثيقة أعلاه، أحسب القيم الانتقائية لكل من الفراشة الفاتحة والداكنة في هذه المنطقة الصناعية، واملأ الجدول، ثم علق على النتائج المحصل عليها.

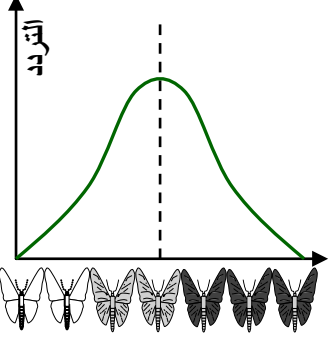
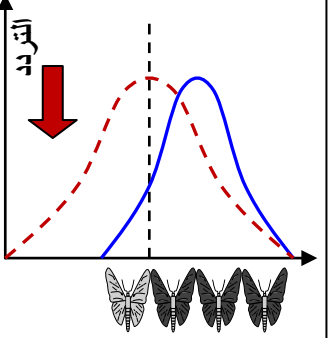
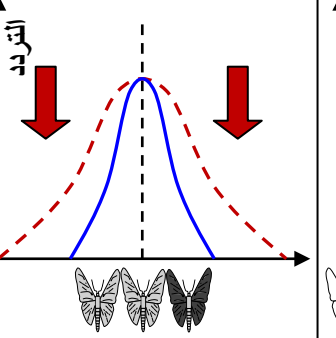
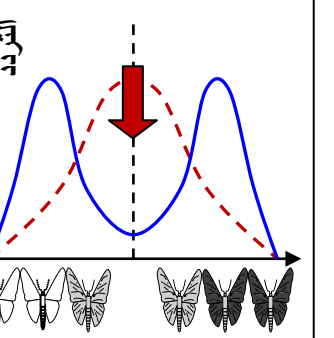
★ حساب القيمة الانتقائية: أنظر جدول الوثيقة 21.

★ بناء على القيمة الانتقائية التي تعبر عن قدرة فرد معين على نقل حيلاته إلى الجيل الموالي، يبدو أن الفراشات الداكنة لها قدرة كبيرة على نقل حيلاتها إلى الخلف في المنطقة الصناعية.

ج - أنواع الانتقاء الطبيعي. أنظر الوثيقة 22

الوثيقة 22: أنواع الانتقاء الطبيعي.

انطلاقاً من معطيات الوثيقة قارن بين أنواع الانتقاء الطبيعي. علماً أن المنحنى المتواصل يمثل توزيع المظاهر المختلفة داخل ساكنة، والمنحنى المتقطع توزيع الساكنة الأصلية.

			
ساكنة أصلية	الانتقاء الاتجاهي	الانتقاء المثبت	الانتقاء التباعدي
يمثل المنحنى توزيع الأنماط داخل الساكنة	يؤدي إلى حذف المظاهر الخارجية الموجودة في أحد الطرفين	يؤدي إلى حذف المظاهر الخارجية الموجودة في الطرفين معا	يؤدي إلى الاحتفاظ بالأنماط الوراثية الموجودة في الطرفين

تتوزع المظاهر الخارجية داخل الساكنة حسب نوع الانتقاء الطبيعي، فنجد ثلاثة أنماط من الانتقاء:

★ **الانتقاء الاتجاهي:** يؤدي إلى حذف المظاهر الخارجية الموجودة في أحد الطرفين.

★ **الانتقاء التباعدي:** يؤدي إلى الاحتفاظ بالمظاهر الخارجية الموجودة في الطرفين.

★ **الانتقاء المثبت:** يؤدي إلى حذف المظاهر الخارجية الموجودة في الطرفين معا.

③ الانحراف الجيني: Dérive génétique

أ - مفهوم الانحراف الجيني: أنظر الوثيقة 23

الوثيقة 23: مفهوم الانحراف الجيني.

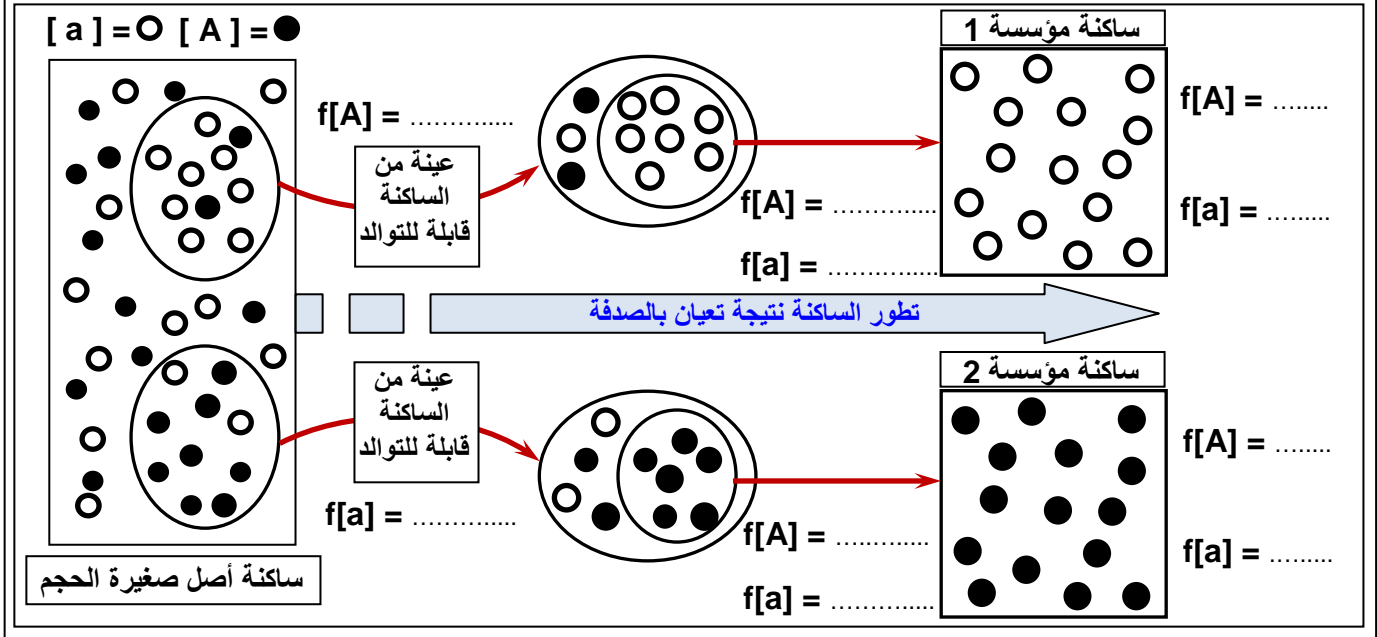
قام Steinberg بدراسة ترتبط بتردد الفصائل الدموية عند ساكنة Les Huttértes، يتعلق الأمر بتجمع عقائدي «Secte»، هاجر من سويسرا إلى روسيا ومن ثم خلال سنة 1880 إلى أمريكا الشمالية حيث كون سلسلة من المستعمرات في Montana و Docota وفي أجزاء قريبة من كندا. يمثل الشكل أ من الوثيقة النتائج التي توصل إليها Steinberg.

الشكل أ		
A	O	الفصيلة الدموية
45%	تقارب 29%	عند أفراد التجمع العقائدي
40% - 30%	تفوق 40%	عند أغلب الساكنات الأوربية والأمريكية

1) قارن بين معطيات الجدول. ماذا تستنتج ؟
فسر Steinberg البنية الوراثية لساكنة Les Huttértes بتعرضها لظاهرة تسمى الانحراف الجيني. لتعرف هذه الظاهرة نقترح عليك الرسم التخطيطي أسفله، والذي يمثل نموذجاً تفسيرا لهذه الظاهرة.

(تابع) الوثيقة 23: مفهوم الانحراف الجيني.

- أحسب تردد مختلف المظاهر الخارجية في هذه الساكنات.
- علق على معطيات هذه الوثيقة موضحا فيما تتجلى ظاهرة الانحراف الجيني.
- على ضوء هذه المعطيات فسر أصل البنية الوراثية المسجلة عند ساكنة Les Huttérites.



1) هناك اختلاف واضح في نسبة الفصيلةتين الدمويتين A و O بين أغلب الساكنات الأوروبية والأمريكية وبين أفراد التجمع العقائدي، حيث نجد عند هذا الأخير تردد الفصيلة الدموية O منخفض، وتردد الفصيلة الدموية A مرتفع. نستنتج من هذا أن بنية ساكنة Les huttérites تختلف عن بنية الساكنات الأوروبية والأمريكية (ليس لها نفس المحتوى الجيني).

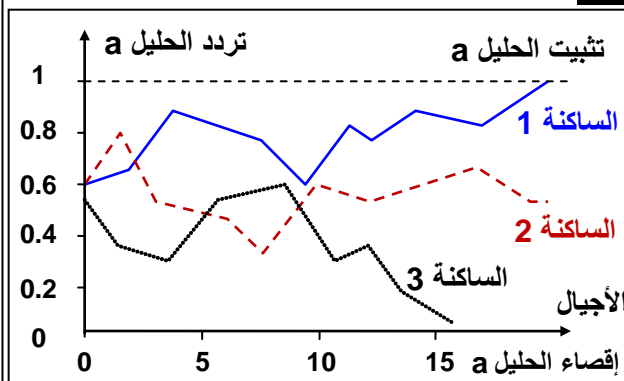
2) تردد مختلف المظاهر الخارجية في هذه الساكنات: أنظر الوثيقة 23.

3) انبثقت الساكنة 1 عن هجرة مجموعة صغيرة من الساكنة الأصلية، ونظرا لتعيان عرضي (بالصدفة) Echantillonnage aléatoire تضمنت هذه المجموعة فردين فقط يحملان المظهر المتوحش مما سبب تغيرا في البنية الوراثية لهذه الساكنة مقارنة مع الساكنة الأصلية. صدفة وقع التزاوج بين أفراد تحمل الصفة الطافرة فحدث إقصاء المظهر المتوحش في الجيل الثاني مع تثبيت المظهر المتنحي.

4) تولدت ساكنة Les huttérites عن عينات صغيرة انطلقت من ساكنة أصلية. ونتيجة لهذا التعيان العرضي تضمنت هذه المجموعة محتوى جيني يختلف عن المحتوى الجيني للساكنة الأصل فتعرضت بعد ذلك لتقلبات في تردد الحليلات نظرا لصغر حجمها.

ب) تأثير ظاهرة الانحراف في المحتوى الجيني. أنظر الوثيقة 24.

الوثيقة 24: تأثير الانحراف الجيني في المحتوى الجيني للساكنة.



يعطي الرسم البياني أمامه، محاكاة باستخدام نظام المعلومات، لتقلب تردد الحليلات خلال عدة أجيال، عند ثلاث ساكنات صغيرة الحجم.

- ما هي الظاهرة التي يعبر عنها هذا المبيان ؟
- من خلال تحليل هذا المبيان، أبرز مظاهر هذه الظاهرة، وتأثيرها على البنية الوراثية للساكنة.
- من خلال معطيات المبيان، والمعلومات المقدمة في الوثيقة 23، أعط تعريفا لظاهرة الانحراف الجيني.

(1) الظاهرة التي يعبر عنها المبيان هي ظاهرة الانحراف الجيني.

(2) يتقلب تردد الحليل a في الساكنات الثلاث بشكل عشوائي بين 0 و 1 اللتان تمثلان القيمتين الحدين للتردد في كل جيل. وهكذا توجد وضعيتان حدان تتحققان عاجلا أو آجلا وهما:

★ إقصاء الحليل a ($q = 0$): حالة الساكنة 3.

★ تثبيت الحليل a ($q = 1$): حالة الساكنة 1.

(3) مفهوم الانحراف الجيني:

★ يشير الانحراف الجيني إلى التقلبات العشوائية لتردد الحليلات داخل ساكنة من جيل لآخر مما يؤدي إلى انخفاض تعدد الأشكال الجينية داخل الساكنة.

★ يحدث الانحراف الجيني داخل الساكنات الصغيرة. وينجم عن هذه الظاهرة، تثبيت حليلات، وحذف حليلات أخرى. وبالتالي تغير البنية الوراثية للساكنة.

★ لا يخضع الانحراف الجيني لتأثير الوسط، ولا للانتقاء الطبيعي، بل يعود للصدفة، ففي الساكنات الطبيعية ليس جميع الأفراد قادرين على التوالد، وعليه ستكون بعض الحليلات أكثر تمثيلية في الجيل الموالي.

★ يسمى هذا النوع من الانحراف الجيني، بالانحراف الجيني ذو المفعول المؤسس، حيث أن عينة صغيرة من الأفراد تتعرض لتعيين عرضي (عن طريق هجرة هؤلاء الأفراد مثلا)، ثم تقوم بتأسيس ساكنة جديدة تنبثق من هذه العينة فقط.

ملاحظة: في بعض الحالات قد تتعرض الساكنة للتغيير بفعل انخفاض كبير ومفاجئ في عدد أفرادها (بفعل كارثة طبيعية مثلا)، الشيء الذي يؤدي إلى فقدان عدد كبير من الحليلات المختلفة لنفس المورثة. نتحدث هنا عن انحراف جيني ذو مفعول التضيق أو مفعول عنق الزجاجة.

④ الهجرة: La migration

أ - حالة الهجرة الأحادية الاتجاه La migration Unidirectionnelle. انظر الوثيقة 25

الوثيقة 25: الهجرة الأحادية الاتجاه

★ نظرا للتمييز العنصري الذي ظل سائدا في الولايات المتحدة الأمريكية فإن كل فرد ناتج عن زواج مختلط (خلاسي Métis) يعد منتما إلى الساكنة السوداء. وبهذا يتم نقل الحليلات في اتجاه واحد من البيض نحو السود. لتعرف تأثير هذه الهجرة في البنية الوراثية للساكنة السوداء، قام Li و Gauss سنة 1953 بدراسة تطور تردد الحليل Ro لنظام ريزوس (Rhésus) عند هذه الساكنة. ويلخص الجدول على الشكل 1 نتائج هذه الدراسة.

(1) قارن بين معطيات الجدول ثم استنتج.

★ لتفسير أصل البنية الوراثية لساكنة سود أمريكا، نقترح عليك نموذج الهجرة الأحادية الاتجاه، كما هو ممثل على الشكل 3 من هذه الوثيقة.

(2) باستعمال المعلومات المقدمة في الشكل ج من الوثيقة، أحسب التدفق الهجري m وتردد الحليلين A و a عند ساكنة الجزيرة بعد الهجرة.

(3) علما أن البنية الوراثية لساكنة القارة تظل مستقرة، ماذا تستنتج فيما يخص البنية الوراثية لساكنة الجزيرة؟

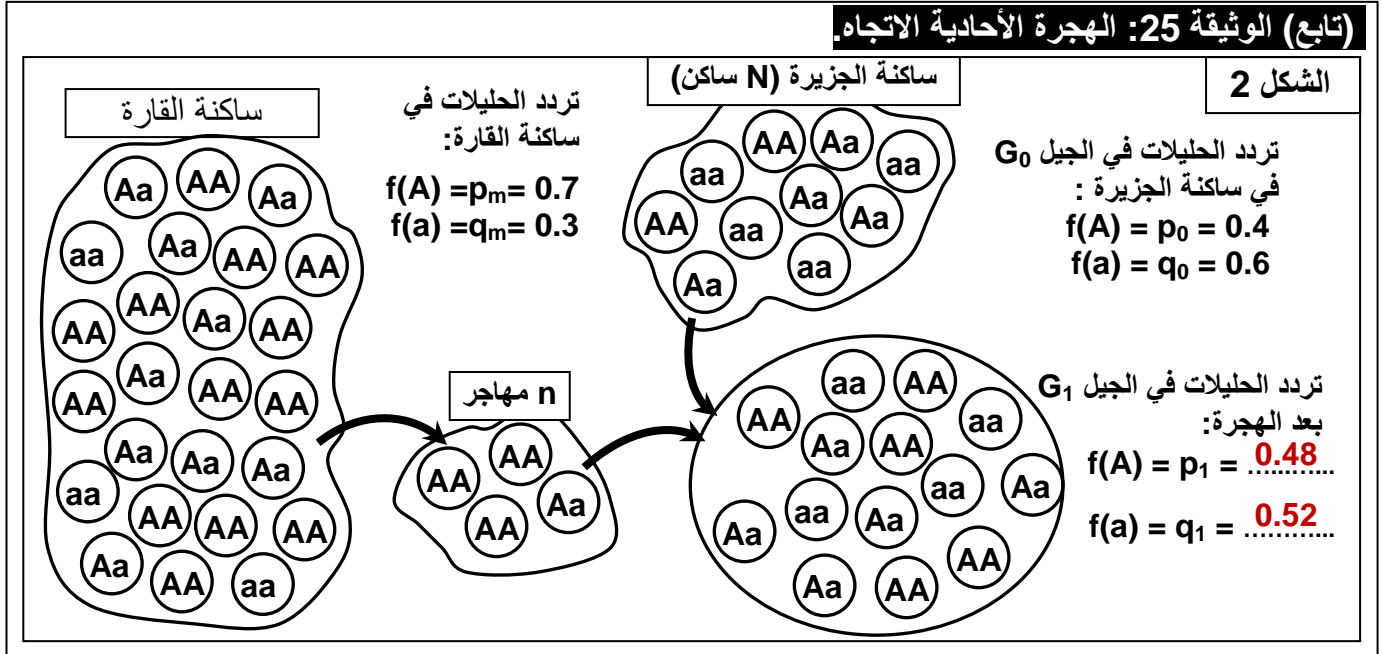
(4) كيف تفسر إذن أصل البنية الوراثية لساكنة سود أمريكا؟

الشكل 3:

التدفق الهجري m : هو نسبة المهاجرين الذين يتدفقون على الساكنة المستقبلية في كل جيل، ويحسب بتطبيق المعادلة التالية $m = n / (N + n)$
 N = عدد أفراد الساكنة المستقبلية، n = عدد المهاجرين.
 تمكن النسبة m من حساب تردد حليل معين بعد الهجرة بتطبيق المعادلة التالية $p_1 = (1-m)p_0 + mp_m$
 يمثل p_m : تردد الحليل السائد في ساكنة القارة. و p_0 تردد الحليل السائد عند ساكنة الجزيرة قبل الهجرة.

الشكل 1

الساكنات	تردد الحليل Ro
عند الساكنة الأصلية السوداء (الساكنات الإفريقية أصل العبيد)	0.63
الساكنة السوداء سنة 1953 بعد عشرة أجيال من معاهدة العبيد.	0.446
عند الساكنة البيضاء للولايات المتحدة الأمريكية ولساكنة أوروبا التي لم تتغير منذ القرن 18	0.028



(1) يلاحظ أن تردد الحليل R_0 عند الساكنة السوداء لأمريكا منخفض بالمقارنة مع الساكنة الإفريقية أصل العبيد. وأن تردد هذا الحليل نادر عند الساكنة البيضاء لأمريكا وأن نسبته لم تختلف عند ساكنة أوروبا أصل بيض أمريكا. نستنتج من هذا أن البنية الوراثية للساكنة السوداء لأمريكا قد تغيرت، بينما البنية الوراثية لساكنتها البيضاء لم تتغير.

(2) ★ حساب التدفق الهجري m : $m = \frac{n}{(N + n)} = \frac{4}{(4 + 10)} = 0.28$

★ حساب تردد الحليل A عند ساكنة الجزيرة بعد الهجرة هو $f(A) = p_1$

$$\begin{aligned} f(A) = p_1 &= (1 - m) p_0 + m p_m \\ &= (1 - 0.28) \times 0.4 + (0.28 \times 0.7) \\ &= 0.484 \end{aligned}$$

$f(A) = p_1 = 0.48$

★ حساب تردد الحليل a عند ساكنة الجزيرة بعد الهجرة: $f(a) = q_1$

$$\begin{aligned} f(a) = q_1 &= (1 - m) q_0 + m q_m \\ &= (1 - 0.28) \times 0.6 + (0.28 \times 0.3) \\ &= 0.516 \end{aligned}$$

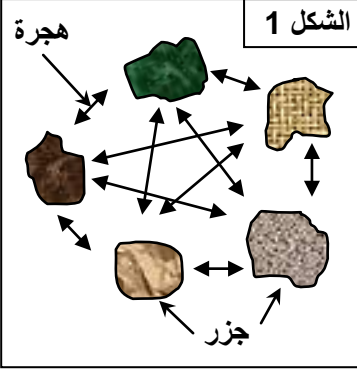
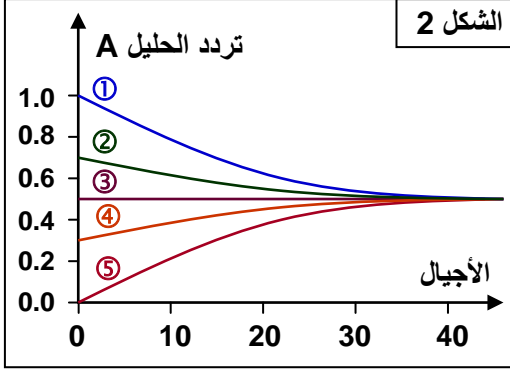
$f(a) = q_1 = 0.52$

$p_1 + q_1 = 0.48 + 0.52 = 1$

(3) يلاحظ ارتفاع في تردد الحليل A عند ساكنة الجزيرة بعد الهجرة. إذا استمرت الهجرة على هذا المنوال، ستتجه البنية الوراثية لساكنة الجزيرة نحو البنية الوراثية لساكنة القارة.

(4) نفس تغير البنية الوراثية للساكنة السوداء في أمريكا بظاهرة الهجرة. فهناك تدفق هجري أحادي الاتجاه من البيض نحو السود دون هجرة معاكسة. وبناء على هذا ستتغير الخصائص الوراثية للساكنة السوداء دون تغير في التركيب الوراثي للساكنة أصل الهجرة.

الوثيقة 26: الهجرة المتعددة الاتجاهات.



يمثل الشكل 1، نموذج تدفق هجري متعدد الاتجاهات بين خمس ساكنات تقطن خمس جزيرات أرخبيلية. ويمثل الشكل 2 تطور تردد حليل A لدى هذه الساكنات الخمس، تحت تأثير هذه الهجرة. حلل معطيات الوثيقة ثم استنتج.

في البداية كان تردد الحليل A جد مختلف بين ساكنات الجزر الخمس، مثلاً كان التردد عند الساكنة ① هو $f(A) = 1$ ، وعند الساكنة ③ هو $f(A) = 0.5$ ، وعند الساكنة ⑤ هو $f(A) = 0$.

تحت تأثير التدفق الهجري المتعدد الاتجاهات، ومع مرور الأجيال، بدأت تتقلص الاختلافات الحاصلة في تردد الحليلات تدريجياً بين مختلف هذه الساكنات، فنحت كلها إلى تردد حليلي مشترك يقابل معدل تردد الحليلات عند هذه الساكنات ($f(A)=0.5$)

إذن يحدث تحت تأثير التدفق الهجري المتعدد الاتجاهات خلط وراثي يؤدي إلى تجانس الساكنات والحد من تنوعها.

VI – مفهوم النوع L'espèce

إذا كانت الساكنة هي مجموع الأفراد المنتمين لنفس النوع، فماذا نعني بالنوع، وما المعايير المميزة له؟

① المعايير المميزة للنوع:

أ - المعيار المرفولوجي, Morphologiques



★ مثال ①: ينتشر النمر حالياً جنوب شرق آسيا، ويتوزع على عدة ساكنات أبرزها: نمر البنغال ونمر سومترا ونمر سيبيريا ونمر الهند الصينية ونمر الصين.

يشارك أفراد هذه الساكنات في مجموعة من الخصائص المرفولوجية (مرفولوجية، سلوكية...).



★ مثال ②: مجموعة من الكلاب تظهر اختلافات مرفولوجية كبيرة، إلا أنها تنتمي لنفس النوع.

سؤال:

هل المعيار المرفولوجي وحده كاف لتصنيف أنواع الكائنات الحية؟
علل إجابتك.

جواب:

يتمثل المعيار المرفولوجي في تشابه الشكل، لكن يُعتبر هذا المعيار وحده غير كاف للتمييز بين الأنواع، لوجود بعض الكائنات الحية مختلفة مرفولوجياً، ومع ذلك تنتمي لنفس النوع. لهذا، يجب إذن اعتماد معايير إضافية، للتفريق بين الأنواع المختلفة.

الوثيقة 27: المعايير المميزة لبعض أنواع طائر السمنة La grive.

السمنة La grive طائر من جنس "Catharus" يتضمن عدة أنواع جد متشابهة مرفولوجيا لكنها تختلف فيما بينها بمجموعة من الخصائص (المعايير) المميزة لكل نوع. ويعطي الجدول أسفله، بعض خصائص أربعة أنواع من هذا الطائر تقطن أمريكا الشمالية.



Catharus minimus	Catharus ustulatus	Catharus guttatus	Catharus fuscescens	الخصائص
غابات الصنوبر غير كاملة النمو	غابات المخروطيات	أشجار المخروطيات	أراض مشجرة ذات أدغال وافرة	مسكن الزواج
على التربة	غالبا على الأشجار	على التربة	على التربة وعلى الأشجار	أماكن الصيد
على الأشجار	على الأشجار	فوق التربة	فوق التربة	بناء العش
موجود	منعدم	منعدم	منعدم	غناء أثناء الطيران

من خلال تحليل معطيات الوثيقة، بين الخصائص المعتمدة لتصنيف هذه الحيوانات.

يتبين أن طيور السمنة المُمثلة على الوثيقة، متشابهة ويصعب التفريق بينها. لكن، عند دراسة بعض الخصائص الإيكولوجية (البيئية) لهذه الأنواع، مثل مسكن الزواج ومواقع الصيد ومكان بناء العش... يتضح أنها جد مختلفة فيما بينها، حيث أن لكل نوع متطلبات وخصائص معيشية معينة، تجعل من الممكن التفريق بينها وتصنيفها.

إذن يتوفر أفراد نوع معين على خصائص تكيفية مميزة كالمحيا والسلوك الغذائي والدفاعي والجنسي، مما يساعد على الاندماج داخل العشيرة الإحيائية.

تـ -المعيار الفزيولوجي: Physiologique أنظر الوثيقة 28

الوثيقة 28: بعض المعايير المميزة لطائر الشرشور.



يعطي الجدول أسفله، كمية طرح CO_2 حسب درجة حرارة الوسط من طرف نوعين من الطيور ينتميان إلى جنس Emberiza (الصور أمامه).

25	15	05	0	-5	درجة حرارة الوسط (°C)	
05	07	09	10.5	11	Emberiza hortulata	كمية CO_2 المطروح (mg/mg)/h بـ
4.5	06	07	7.5	08	Emberiza citrinella	

من خلال معطيات هذا الجدول حدد المعيار الأساسي المعتمد في تمييز نوعي طائر الشرشور.

تتشابه طيور الشرشور مرفولوجيا لكنها تختلف من حيث كمية طرح CO_2 حسب درجة حرارة الوسط، وهذا معيار فزيولوجي يمكن من التمييز بين نوعي طائر الشرشور.

الوثيقة 29: بعض المعايير المميزة للسمندل.

السمندل Salamandre حيوان برمائي، أنجزت عليه مجموعة من الدراسات قصد التمييز بين أنواعه. يعطي الجدول أسفله نتائج التحليل الكروماتوغرافي لبروتينين مستخلصين من ثلاثة أنواع من السمندل. مكنت هذه الدراسة من تحديد عدد وتردد الحليلات الرامزة لكل بروتين عند كل نوع. (تعبّر القيم بين قوسين عن تردد الحليلات).



المورثة	البروتين	Triton alpestris	Triton marmorus	Triton vulgaris
a: عدد الحليلات 7	الزلال	(0.2) a ₃ (0.8) a ₄	(1) a ₂	(1) a ₆
b: عدد الحليلات 7	Lactose déshydrogenase	(0.1) b ₁ (0.55) b ₃ (0.35) b ₄	(1) b ₇	(1) b ₁

قارن بين هذه المعطيات واستخلص المعيار الذي اعتمد لتمييز هذه الأنواع من السمندل.

نلاحظ من خلال معطيات الوثيقة، أن عدد وتردد الحليلات الرامزة للبروتينين يختلف عند كل نوع من أنواع السمندل. نستنتج إذن أن المعيار البيوكيميائي والوراثي يمكن أن يعتمد في تمييز الأنواع.

ج -معيار الخصوبة: La fécondité

كل المعايير السابقة تدخل في تمييز الأنواع، إلا أنه في بعض الحالات يصعب التمييز بين بعض الأنواع، كحالة بعض الأنواع من الفئران التي تختلف من حيث صيغتها الصبغية. هذه المعطيات تجعل من الضروري اعتماد معيار أكثر أهمية وأكثر حسما في التمييز بين الأنواع، إنه المعيار البيولوجي (معيار الخصوبة).

ملحوظة:

يمكن لأفراد بعض الأنواع القريبة أن تتزاوج فيما بينها، لكن الخلف غالبا ما يكون عقيما مثلا البغل حيوان هجين ينتج عن تزاوج الحمار بأنثى الحصان.

إذن خاصية التزاوج مع إعطاء خلف خصيب من أهم المعايير البيولوجية المعتمدة في تمييز النوع.

② تعريف النوع: L'espece

النوع هو عبارة عن مجموعة من الأفراد تشترك فيما بينها في مجموعة من الخصائص المورفولوجية والإيكولوجية والفيزيولوجية والوراثية، كما يُعد الإخصاب المتبادل، والخلف الخصيب، الخاصيتين الأساسيتين المميزتين للنوع