

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	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 البينيديليوم: $n = 4$ 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؟

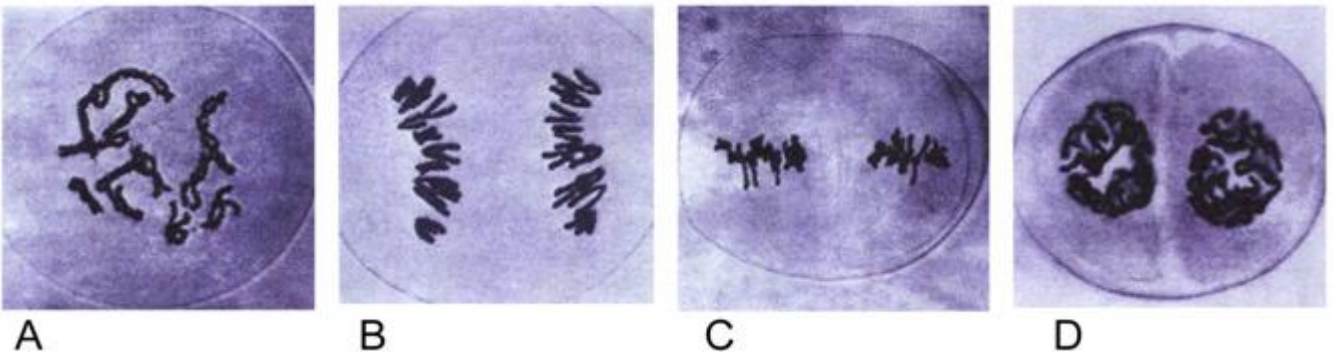
I - مراحل الانقسام الاختزالي La méiose

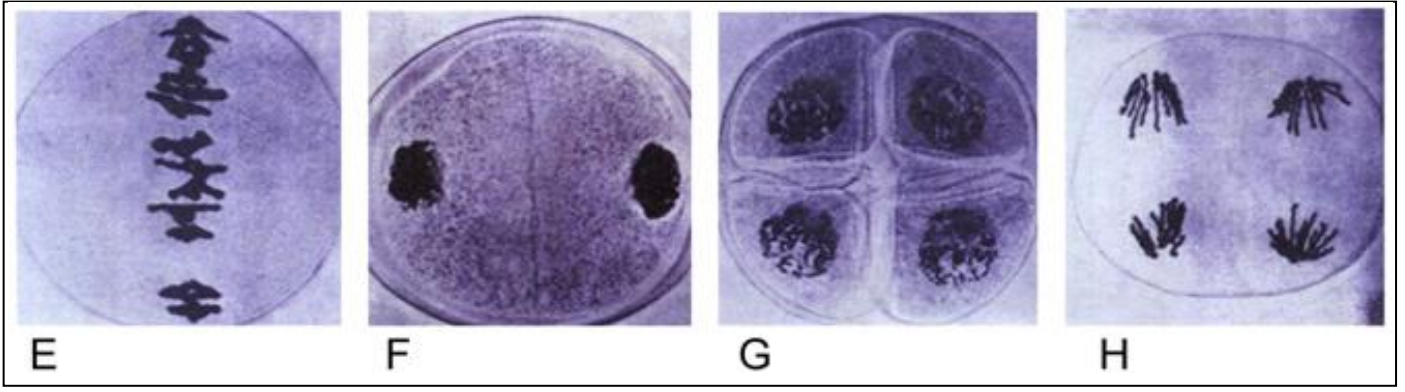
يمكن الانقسام الاختزالي من المرور من صيغة صبغية ثنائية إلى صيغة صبغية أحادية. نبحث من خلال الوثائق التالية عن آلية هذا الانقسام وعن علاقته بتطور كمية ADN، ثم دوره في تنوع الصفات الفردية.

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.





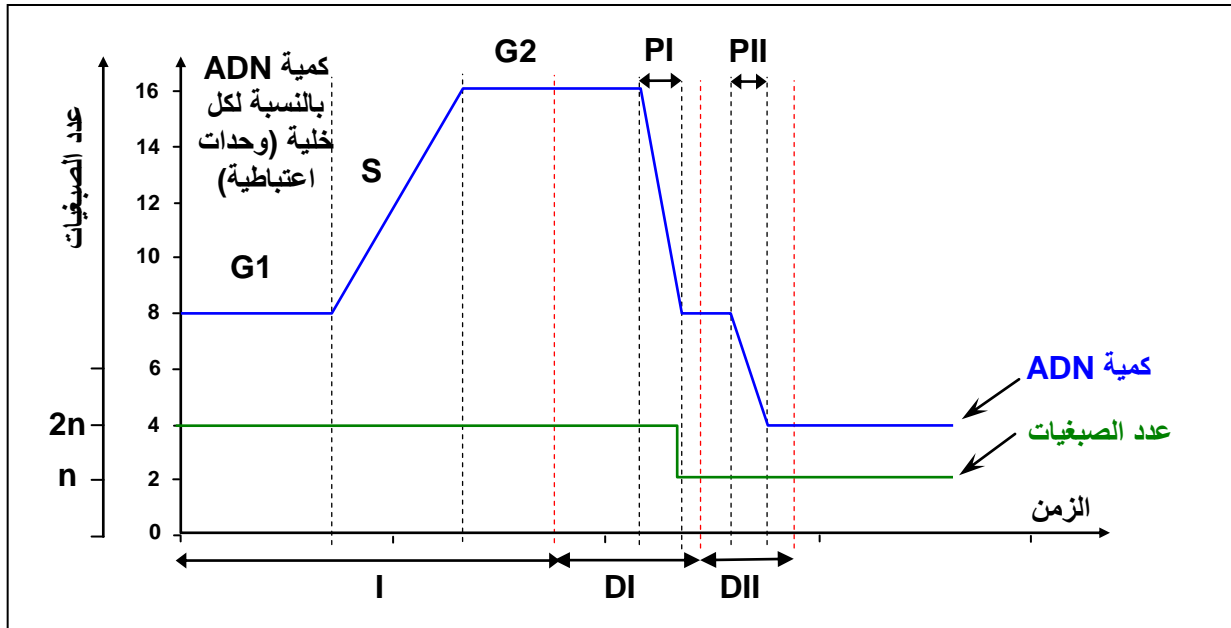
يتبين من هذه الملاحظة أن الانقسام الاختزالي يتم عبر انقسامين متتاليين، يتضمن كل واحد منهما المراحل المعتادة للانقسام غير المباشر.

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.

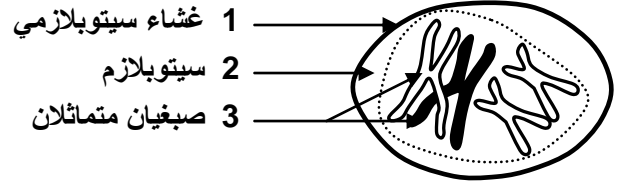
نستخلص من تحليل هذه الوثيقة أن الانقسام الاختزالي يمكننا من الحصول على خلايا أحادية الصيغة الصبغية انطلاقاً من خلايا ثنائية الصيغة الصبغية، وهذه الظاهرة مهمة خلال تشكل الخلايا الجنسية التي يجب أن تكون أحادية الصيغة الصبغية.

الوثيقة 4 : رسوم تخطيطية تفسيرية لأطوار الانقسام الاختزالي.

حل هذه الرسوم محددًا مختلف أطوار الانقسام الاختزالي.

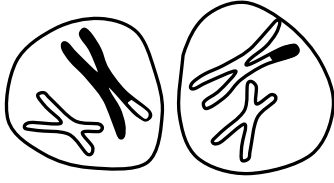
I = الانقسام الأول = الانقسام المنصف

II = الانقسام الثاني = الانقسام التعادلي



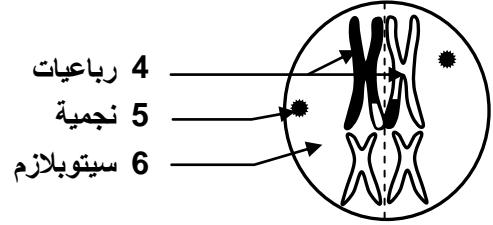
① الطور التمهيدي I

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



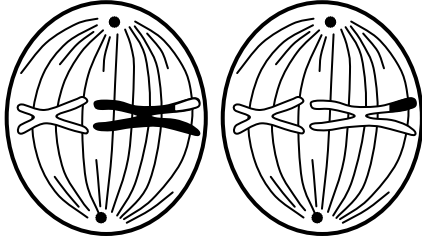
⑤ الطور التمهيدي II

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



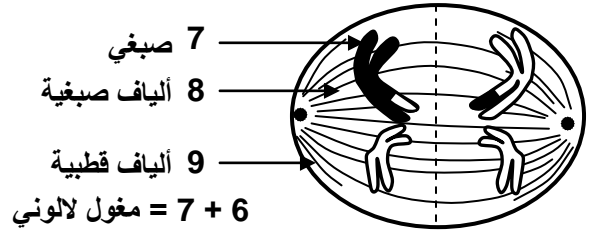
② الطور الاستوائي I

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



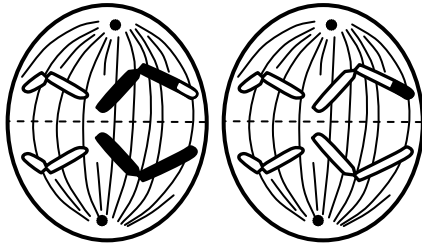
⑥ الطور الاستوائي II

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



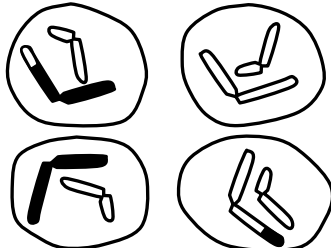
③ الطور الانفصالي I

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



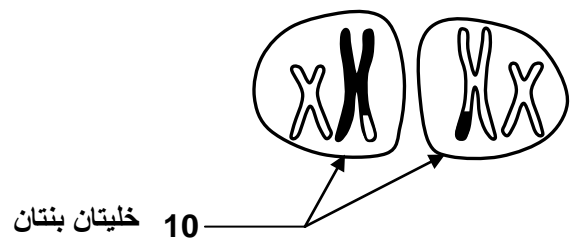
⑦ الطور الانفصالي II

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



⑧ الطور النهائي II

تنقسم كل خلية مشكلةً 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 :

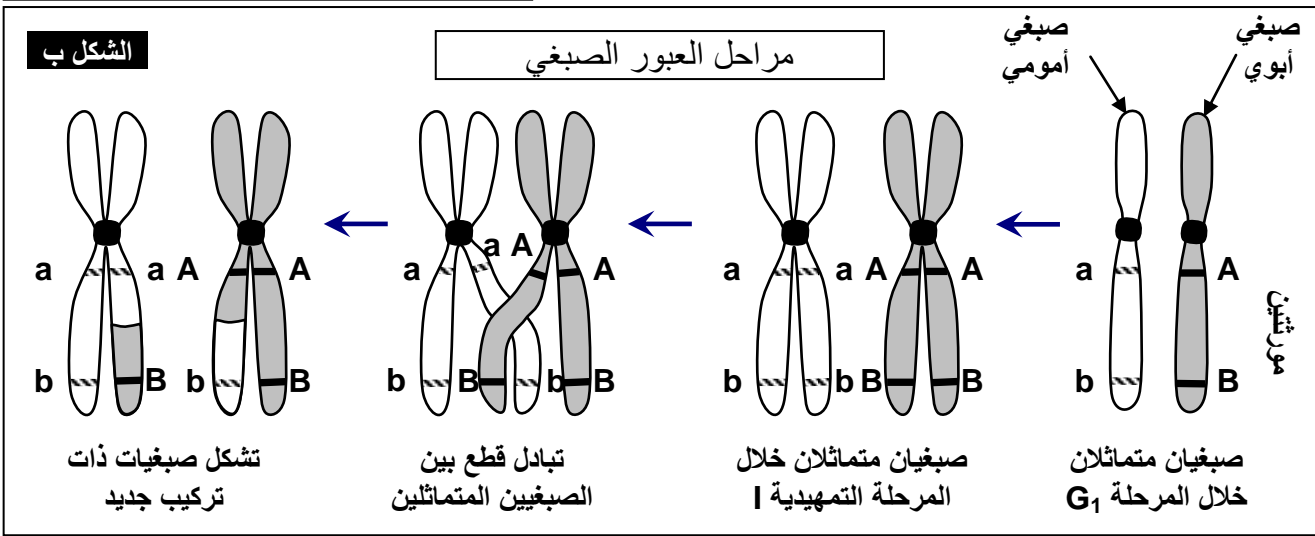
أ - المرحلة التمهيديّة I :

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 و يزال تولوبها و يتشكل العشاء 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.

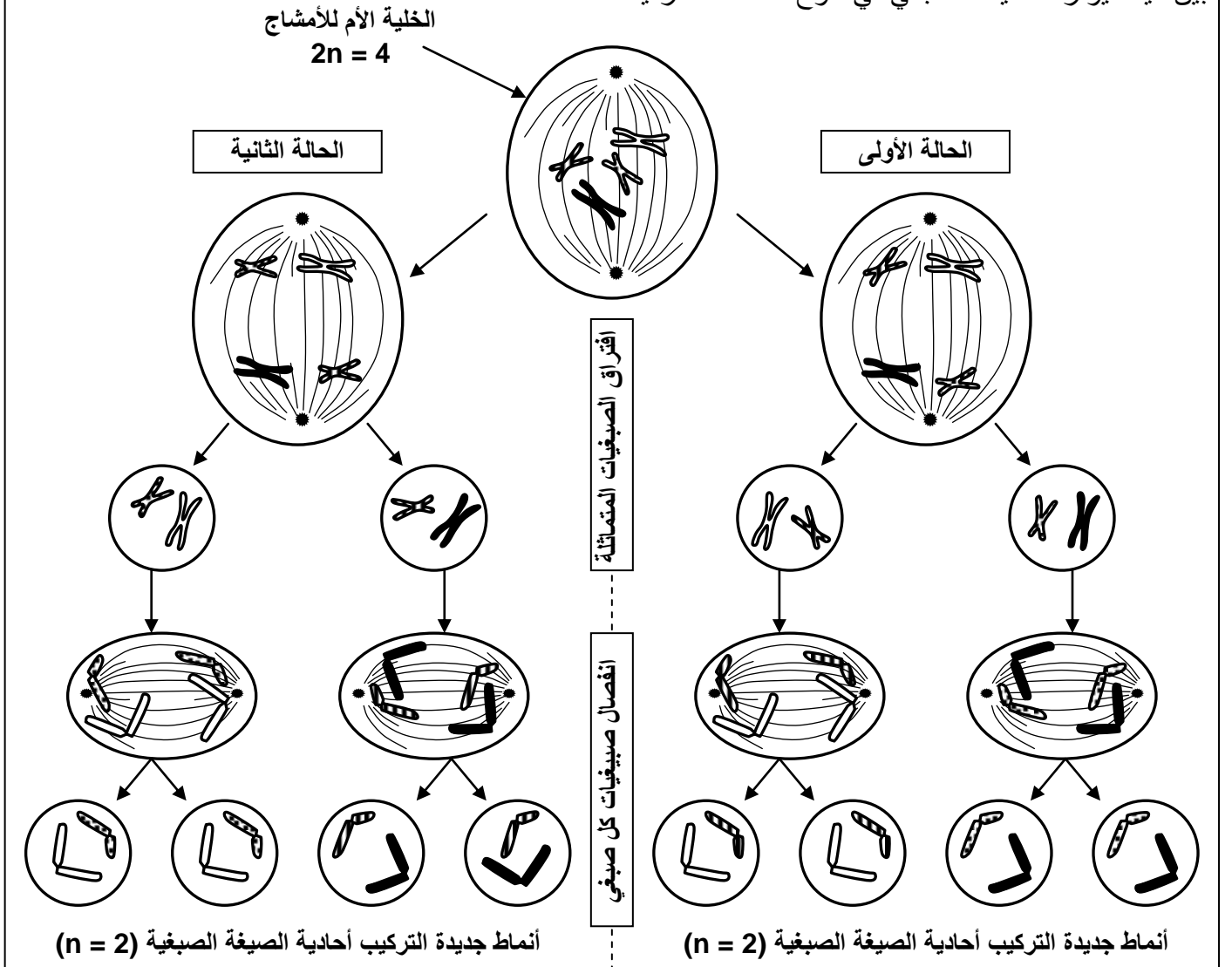
① - دور الانقسام الاختزالي:

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؟

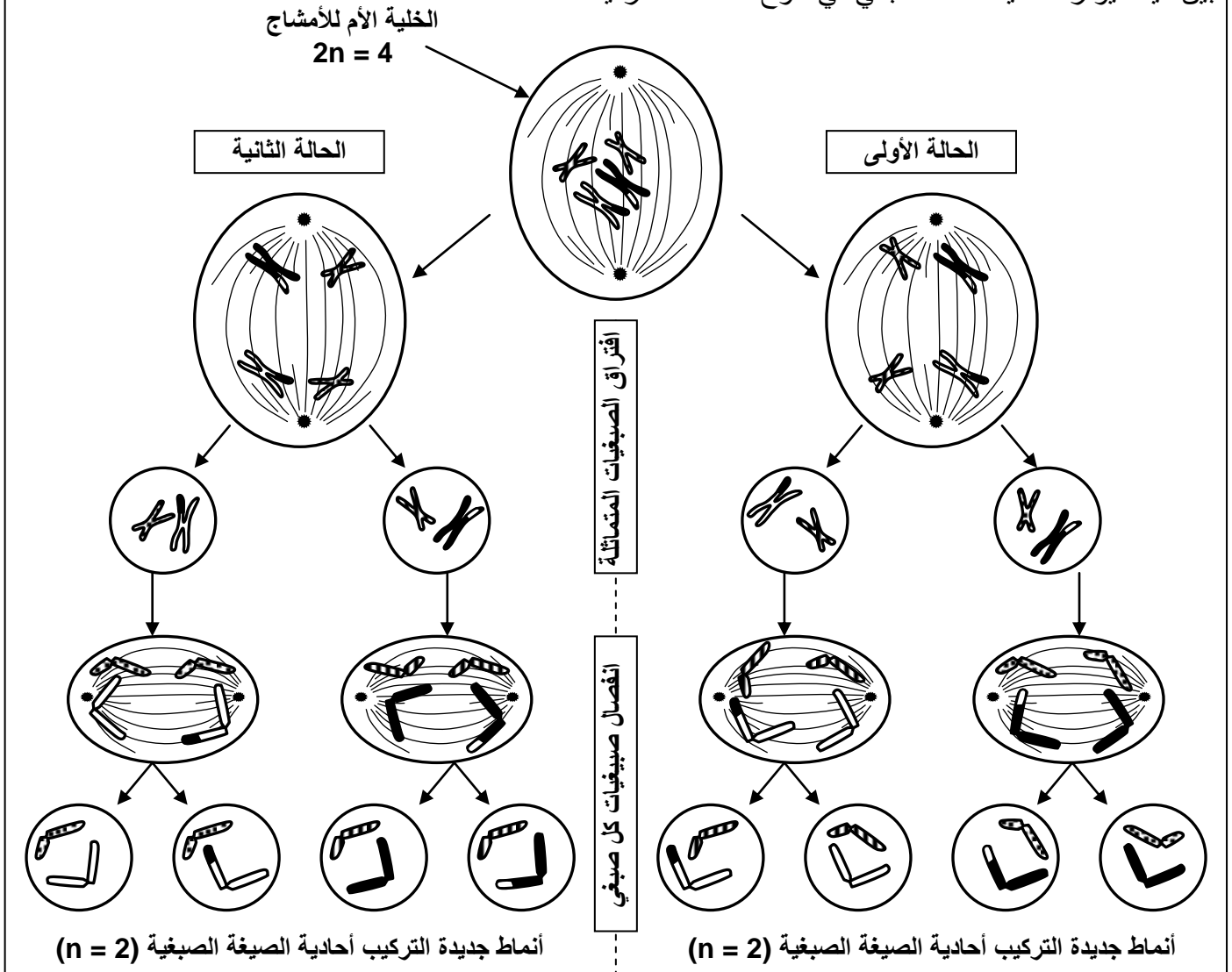


يتبين من معطيات الوثيقة أن مجموع التركيبات الجديدة المختلفة للأمشاج يساوي 4، وهذا راجع إلى الهجرة العشوائية للصبغيات أثناء الطور الانفصالي I، حيث أن هناك احتمالين لتموضع كل صبغي، مما يرفع عدد التركيبات التركيبات الجديدة الممكنة. باستعمال الصيغة 2^n ، وبما أن لدينا فقط زوجين من الصبغيات (2n=4)، فإن عدد 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 دوراً هاماً 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 دوراً هاماً 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 مثلاً 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 وراثياً، 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.