

الأنماط الأساسية لوراثة الإنسان

Basic Patterns of Human Inheritance

الأهداف

- تحلل الأنماط الوراثية لتحديد أيها سائد وأيها متنح.
- تلخص أمثلة على الاختلالات السائدة والمتنحية.
- تنشئ مخطط سلالة للإنسان بناءً على معلومات وراثية.

اختلالات وراثية متنحية Recessive Genetic Disorders

الربط مع التاريخ في بداية عام 1900م بدأ العلماء يهتمون بالوراثة بعد أن أهملت نتائج مندل لأكثر من 30 سنة. وفي هذا الوقت اهتم الطبيب البريطاني آر تشيالد جارود باختلال مرتبط بنقص إنزيم يسمى الكابتونيوريا ينجم عن إفراز الحمض في البول، وينتج عنه بول أسود. لاحظ د. جارود أن الحالة تظهر عند الولادة وتستمر خلال حياة المريض، وتؤثر في النهاية في العظام والمفاصل. وقد لاحظ أن الكابتونيوريا ينتقل بين العائلات. وقد حدد جارود بمساعدة عالم آخر أن الكابتونيوريا اختلال وراثي متنح.

ويستمر التقدم اليوم لمساعدتنا على فهم الاختلالات الوراثية. ادرس الجدول 8-1، وتذكر أن الصفة المتنحية تظهر عندما يكون الفرد متماثل الجينات المتنحية لتلك الصفة. لذا فالأفراد الذين لديهم جين سائد واحد على الأقل لا تظهر عليهم الصفة المتنحية. والفرد الذي يكون غير متماثل الجينات لاختلال وراثي متنح يسمى **حامل للصفة carrier**.

مراجعة المفردات

الجينات، قطع من DNA تتحكم في إنتاج البروتينات.

المفردات الجديدة

حامل الصفة
مخطط السلالة

مراجعة المصطلحات

الجدول 8-1

المصطلح	مثال	التعريف
صفة وراثية نقية (متماثل الجينات) Homozygous	نباتات بازلاء نقية صفرو البذور طرازها الجيني YY، وأخرى خضراء البذور طرازها الجيني yy.	مخلوق حي لديه جينان متقابلان متشابهان لصفة معينة يسمى نقي الصفة الوراثية (متماثل الجينات لهذه الصفة).
صفة وراثية غير نقية (غير متماثل الجينات) Heterozygous	نبات طرازه الجيني Yy يكون نبات بازلاء أصفر البذور	مخلوق حي لديه جينان متقابلان مختلفان لصفة معينة يسمى غير نقي تلك الصفة الوراثية (خليط الصفة، غير متماثل)، عندما تكون الجينات المتقابلة غير نقية تظهر الصفة السائدة.

اختلالات وراثية متنتحية في الإنسان

الجدول 2-8

الاختلال الوراثي	معدل الإصابة	السبب	الأثر	العلاج / الشفاء
التليف الكيسي Cystic fibrosis	1 لكل 3500	تعطل الجين المسؤول عن إنتاج بروتين غشائي.	• إفراز غائط كثيف. • فشل هضمي وتنفسي.	• لا شفاء منه إلا بإذن الله. • تنظيف يومي للمخاط من الرئتين. • أدوية تقليل المخاط. • ممتصات إنزيم البنكرياس.
المهاق Albinism	1 لكل 17,000	لا تنتج الجينات كميات كافية من صبغة الميلانين.	• لا يوجد لون في الجلد، والعيون والشعر. • الجلد معرض لتلف بسبب الأشعة فوق البنفسجية. • مشكلات في الرؤية.	• لا شفاء منه إلا بإذن الله. • وقاية الجلد من الشمس والعوامل البيئية الأخرى. • إعادة تأهيل الرؤية.
مرض تاي - ساكس Tay—sachs disease	1 لكل 2500	غياب الإنزيم الضروري لتحليل الأحماض الدهنية.	• تراكم أجسام دهنية في الدماغ. • إعاقة عقلية.	• لا علاج ولا شفاء منه إلا بإذن الله. • الوفاة عند سن 5 سنوات.
الجللاكتوسيميا Galactosemia	1 لكل 50,000-70,000	غياب جين ينتج الإنزيم المسؤول عن تحليل الجللاكتوز.	• إعاقة عقلية. • تضخم الكبد. • فشل كلوي.	• لا شفاء منه إلا بإذن الله. • تناول وجبات خالية من اللاكتوز/ الجللاكتوز.

التليف الكيسي Cystic fibrosis أحد أشهر الاختلالات الوراثية المتنحية،

الذي يؤثر في الغدد المنتجة للمخاط والإنزيمات الهاضمة، والغدد العرقية؛ إذ لا يتم امتصاص أيونات الكلور إلى داخل خلايا جسم الشخص المصاب بالتليف الكيسي، ولكن يتم إفرازها مع العرق. ولا ينتشر الماء إلى خارج الخلايا دون وجود أيونات كلور كافية في الخلايا. ويسبب هذا إفراز مخاط كثيفاً يؤثر في مناطق مختلفة من الجسم، فيغلق قنوات البنكرياس، ويعيق الهضم، ويغلق الممرات التنفسية الدقيقة في الرئتين. ويتعرض مرضى التليف الكيسي للعدوى أكثر؛ بسبب المخاط المتراكم في رئاتهم.

ويتضمن علاج التليف الكيسي حالياً العلاج الفيزيائي (الجسمي)، والأدوية، والغذاء الخاص، وتناول بدائل لإنزيمات الهضم. وتتوافر فحوص وراثية لتحديد ما إذا كان الشخص حاملاً للجين المتنحي.

المهاق Albinism ينجم المهاق في البشر عن اختلال جيني، يؤدي إلى غياب صبغة الميلانين في الجلد والشعر والعيون. ويوجد الميلانين في حيوانات أخرى أيضاً.

المطويات

ضمن مطويتك معلومات من هذا القسم.

المفردات

المفردات الأكاديمية

التردي Decline

الفقدان التدريجي أو التدهور.

زادت حالته الصحية تدهوراً بسبب

إصابته بالمرض.

والشخص المصاب بالمهاق شعره أبيض، وجلده شاحب جداً، ووردي. وقد يؤدي نقص الميلانين في العيون إلى مشكلات في الرؤية. وعلى الرغم من أن علينا جميعاً أن نحمي أنفسنا من أشعة الشمس فوق البنفسجية فإن المصابين بالمهاق يجب أن يحموا أجسامهم أكثر.

مرض تاي - ساكس Tay-Sachs disease مرض ينتج عن اختلال وراثي متنح، والجين المسؤول عنه موجود على الكروموسوم 15. ويتم تحديد هذا المرض بوجود بقعة حمراء في مؤخرة العين، ويبدو أن مرض تاي - ساكس ينتشر كثيراً بين اليهود من أصول شرق أوروبية.

وينجم مرض تاي - ساكس عن نقص إنزيمات مسؤولة عن تحليل أحماض دهنية تسمى جانجليوسايدز gangliosides - تتكون بصورة طبيعية، ثم تدوب عند نمو الدماغ. وتتراكم أحماض جانجليوسايدز في الأشخاص المصابين بمرض تاي - ساكس، مسببة تضخماً في الخلايا العصبية الدماغية وتلفاً دماغياً.

الجالكتوسيميا Galactosemia اختلال وراثي ينتج عنه عدم قدرة الجسم على هضم الجالكتوز. خلال الهضم يتحلل اللاكتوز من الحليب إلى جلوكوز وجالكتوز. والجلوكوز هو السكر الذي يستخدمه الجسم مصدراً للطاقة وينتقل مع الدم. يجب أن يتحلل الجالكتوز إلى جلوكوز بإنزيم (GALT) المفسفر. والأشخاص الذين يفتقرون إلى وجود إنزيم GALT أو أنه غير نشط في أجسامهم، لا يمكنهم هضم الجالكتوز. ويتعين على المصابين بمرض جالكتوسيميا أن يتجنبوا منتجات الحليب، ارجع إلى الجدول 2-8.

اختلالات وراثية سائدة Dominant Genetic Disorders

ليست الاختلالات الوراثية كلها ناجمة عن الوراثة المتنحية، بل إن بعض الاختلالات، مثل مرض هنتنغتون النادر، كما في الجدول 3-8، سببها جينات سائدة؛ مما يعني أن الأشخاص الذين ليس لديهم اختلالات تكون جيناتهم متنحية متماثلة لهذه الصفة.

الاختلال	نسب الإصابة	السبب	الأثر	العلاج / الشفاء
مرض هنتنغتون	1 لكل 10,000	اختلال في أحد الجينات يؤثر في الوظيفة العصبية.	• تدهور في الوظائف العصبية والعقلية. • ضعف في القدرة على الحركة.	لا يوجد شفاء أو علاج إلا بإذن الله.
عدم نمو العضروف	1 لكل 25,000	اختلال في الجين الذي يؤثر في نمو العظام.	• أذرع وسيقان قصيرة. • رأس كبير.	لا يوجد شفاء إلا بإذن الله.

مرض هنتنجتون Huntington's disease يؤثر في الجهاز العصبي، وتظهر أعراض هذا المرض أولاً في الأشخاص المصابين بين سن 30-50 سنة. وتشمل هذه الأعراض فقدان التدريجي لوظائف الدماغ، والحركات غير المسيطر عليها، واضطرابات عاطفية. تتوافر اختبارات وراثية للكشف عن هذا الجين السائد. ويواجه المصاب معضلة كبيرة؛ بسبب عدم توافر علاج واثق أو دواء لهذا المرض في الوقت الحالي.

عدم نمو الغضروف (القماة) Achondroplasia الفرد المصاب بهذه الحالة الوراثية السائدة له جسم صغير الحجم وأطراف قصيرة بصورة واضحة. ويُعد عدم نمو الغضروف أكثر أشكال التقزم انتشاراً، ويبلغ طول الشخص المصاب 1.30 m تقريباً عند البلوغ، ويعيش حياة عادية طوال فترة حياته. ومن المثير للاهتمام أن 75% من الأفراد المصابين بهذا الاختلال يولدون لأبوين متوسطي الطول. وتنجم هذه الحالة للأطفال عن طفرة جديدة أو تغيير وراثي.

✓ **ماذا قرأت؟ حدد فرص وراثية اختلال وراثي سائد أو متنح إذا كان أحد الأبوين مصاباً به.**

مخطط السلالة Pedigrees

يمكن للعلماء إجراء تزاوجات لدراسة العلاقات الوراثية في المخلوقات الحية، مثل البازلاء وذباب الفاكهة. وفي حالة الإنسان، يدرس العلماء تاريخ العائلة باستخدام **مخطط السلالة pedigree**، وهو شكل يتتبع وراثية صفة معينة خلال عدة أجيال. ويستخدم مخطط السلالة رموزاً للتوضيح وراثية الصفة. حيث يُمثل الذكور بالمربعات، وتُمثل الإناث بالدوائر، كما يبين الشكل 1-8. والأفراد الذين تظهر لديهم الصفة يتم تمثيلهم بدائرة أو مربع مظلّل باللون الغامق، بحسب جنسهم. أما الأفراد الذين لا تظهر لديهم الصفة فيمثلون بدوائر أو مربعات غير مظللة باللون الغامق.

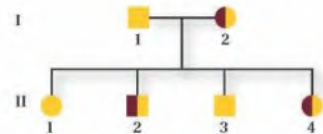
ويشير الخط الأفقي بين الرموز إلى أن هؤلاء آباء للأبناء الذين أسفلهم. ويترتب الأبناء بحسب ترتيب الولادة من اليمين إلى اليسار، ويكون بعضهم مرتبطاً مع بعض وكذلك مع آبائهم.

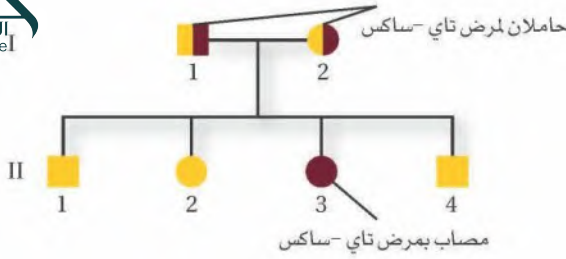
■ الشكل 1-8 يستعمل مخطط السلالة رموزاً معيارية للإشارة إلى ما هو معروف عن الصفة التي يتم دراستها.

مفاتيح الرموز

ذكر طبيعي	أنثى طبيعية
ذكر يُظهر الصفة	أنثى تُظهر الصفة
ذكر حامل لصفة معينة	أنثى حاملة لصفة معينة
أرقام رومانية - أجيال	جيل
أرقام إنجليزية - أفراد في جيل معين	آباء
	أبناء

مثال لمخطط السلالة





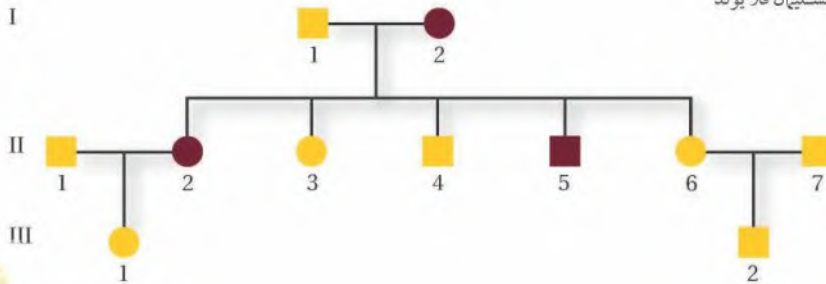
■ الشكل 8-2 يوضح مخطط السلالة وراثية الاختلال الوراثي المتنحي (مرض تاي-ساكس). لاحظ أن الأبوين غير المتأثرين (I 1 و I 2) يمكن أن ينجبا طفلاً واحداً مصاباً (II 3).

يستعمل مخطط السلالة نظام الترقيم؛ حيث تمثل الأرقام الرومانية الأجيال، وترقم الأفراد بحسب الولادة بالأرقام العربية. فعلى سبيل المثال، الفرد (II 1)، في الشكل 8-1 أنثى، وهي المولودة الأولى للجيل (II).

تحليل مخطط السلالة Analyzing Pedigree

يبين الشكل 8-2 مخطط سلالة لمرض تاي-ساكس. ومرض تاي-ساكس، كما في الجدول 8-2، اضطراب وراثي متنح ينتج عن نقص في إنزيم يدخل في أيض الدهون. فبتنح عنه تراكم الدهون في الجهاز العصبي المركزي، وقد يؤدي إلى الموت. تفحص المخطط في الشكل 8-2، تلاحظ أن الأبوين السليمين (II) و (I2) يولد لهما طفل مصاب (II3)، وهذا يدل على أن كل أب لديه جين متنح واحد، وكلاهما غير متمثل الجينات (غير نقي الصفات) حامل للصفة. وتعني كل من الدائرة والمربع نصفَي المظللين أن كلا الأبوين يحمل الصفة. يُبين مخطط السلالة في الشكل 8-3 وراثية اختلال وراثي سائد، وهو تعدد الأصابع. فالأشخاص المصابون بهذا الاختلال لديهم زيادة في عدد أصابع الأيدي وأصابع القدمين. وتظهر الصفة في الوراثة السائدة عندما يوجد جين واحد سائد فقط؛ فإذا كان أحد الآباء غير مصاب والآخر مصاباً بتعدد الأصابع فإن الابن يمكن أن يكون غير نقي الصفة أو متنحياً (متماثلاً).

فعلى سبيل المثال، في الشكل 8-3، الأنثى (I2) المشار إليها بدائرة غامقة اللون مصابة بتعدد الأصابع. ولما كانت الصفة تظهر في هذه الأنثى، فقد تكون سائدة (نقية الصفات سائدة أو غير نقية الصفات).



■ الشكل 8-3 يوضح مخطط السلالة هذا وراثية اختلال وراثي سائد. لاحظ أن أحد الأبوين المصابين يمكن أن تنتقل جيناته (II 2، II 5)، أما الأبوان السليمان فلا يولد لهما طفل مصاب (III 2).

مهن مرتبطة مع علم الأحياء
المستشار الوراثي Genealogist يدرس ويتبع وراثة بعض الصفات في الأفراد أو العائلات ويحدد الأمراض الوراثية إن وجدت.

ويمكن استنتاج أنها غير متماثلة (غير نقية) الجينات، أي أن لديها جيناً سائداً، وآخر متنحياً؛ لأن الأفراد (II 3) و (II 4) لا يظهر لديهم هذا الاختلال. لاحظ أن (II 6) و (II 7) أبوان غير مصابين، وكذلك أبناؤهما غير مصابين - (III 2). فما الذي تستنتجه عن الجينات للأثنى (II 2)، بناءً على الطراز الشكلي لأبويها وأبنائها؟

استنتاج الطرز الجينية Inferring genotypes تستعمل مخططات السلالة لاستنتاج الطرز الجينية بملاحظة الطرز الشكلية. فيمكن للمستشار الوراثي، عن طريق معرفة الصفات الجسدية تحديد أي الجينات يحتمل وجودها في فرد ما؛ إذ يتم تحليل الطرز الشكلية للعائلات بصورة كاملة لتحديد الطرز الجينية للعائلة، كما في الشكل 3-8.

تساعد مخططات السلالة مستشاري الوراثة على تحديد ما إذا كانت أنماط الوراثة سائدة أم متنحية. وعندما يتم تحديد هذه الأنماط يمكن الكشف عن الطرز الجينية للأفراد من خلال تحليل مخطط السلالة. ولكي يحلّل مخطط السلالة يتم عادة دراسة صفة واحدة محددة، وتحديد ما إذا كانت صفة سائدة أم متنحية. والصفات السائدة أكثر تمييزاً من الصفات المتنحية؛ لأنها تظهر في الطراز الشكلي.

تجربة 1-8

استقص مخطط سلالة للإنسان

أين التفرع في مخطط سلالة العائلة؟ يتكاثر الإنسان ببطء، على عكس بعض المخلوقات الحية الأخرى، وينتج القليل من الأبناء في المرة الواحدة. ومن الطرائق التي تستعمل في دراسة صفات الإنسان تحليل مخطط السلالة.

خطوات العمل

1. املأ بطاقة السلامة في دليل التجارب العملية.
2. تخيل أنك اختصاصي وراثة تقابل شخصاً مهتماً بحالة ما في عائلته، هي وجود الشعر على شحمة الأذن.
3. صمّم مخططاً من النص التالي، واستعمل الرموز والأشكال المناسبة:
"اسمي سليم، وكان لجدي الأول محمود شعر على شحمة الأذن، أما جديتي الأولى سميرة فلم يكن لها شعر على شحمة أذنها. أنجب محمود وسميرة ثلاثة أطفال، هم زياد وسلوى وعادل؛ كان للطفل الأكبر (زياد) شعر على شحمة أذنه، وكذلك الابنة الوسطى سلوى؛ ولكن الابن الأصغر (عادل) لم يكن لديه شعر على شحمة أذنه. ولم يتزوج عادل أبداً ولم يكن له أبناء. في حين تزوج زياد بمنى، فأنجبا ابنة واحدة هي رقية. وكان زياد هو الذكر الوحيد في العائلة الذي له شعر على شحمة أذنه. وتزوجت سلوى بياسم، وأنجبا روان وإسراء. ولم يكن لباسم شعر على شحمة أذنه، في حين كان لابنتيه شعر على شحمة الأذن".

التحليل

1. قوم أبسط الطرائق التي تستخدم في عمل مخططات توضح توارث هذه الصفة.
2. التفكير الناقد. بالاعتقاد على هذه التجربة بوصفها مرجعاً، كيف يمكن أن نستفيد من مخططات سلالة العائلة وتحليلها بصورة عملية؟

لن تظهر الصفة المتنحية إلا إذا كان الشخص يحمل الجينات المتنحية. وهذا يعني أن جيناً متنحياً واحداً انتقل من كل أب. وعندما تظهر الصفات المتنحية يتم تتبع أسلاف الشخص الذي تظهر فيه الصفة لعدة أجيال لتحديد أيهم كان حاملاً للجين المتنحي.

توقع الاختلالات Predicting disorders إذا تم الاحتفاظ بسجلات جيدة للعائلات فإن الاختلالات الوراثية المستقبلية للأجيال يمكن توقعها. ويمكن الحصول على المزيد من الدقة إذا تم تحديد حالة عدة أفراد من العائلة. إن دراسة الوراثة في البشر صعبة؛ لأن العلماء مقيدون بالوقت والدين والظروف. فعلى سبيل المثال تتطلب دراسة كل جيل عقوداً حتى تكتمل. لذا فحفظ سجل جيد يساعد العلماء على استعمال تحليل مخطط السلالة لدراسة أنماط الوراثة، وتحديد الطرز الشكلية والطرز الجينية في عائلة ما.

التقويم 8-1

الخلاصة

- يمكن أن تنتج الاختلالات الوراثية عن جينات سائدة أو متنحية.
- التليف الكيسي اختلال وراثي يؤثر في إفراز المخاط والعرق.
- يفتقر الأفراد المصابون بالمهاق إلى صبغة ميلانين في الجلد والشعر والعيون.
- مرض هنتنجنون يؤثر في الجهاز العصبي.
- يسمى عدم نمو الغضروف بالقماءة.
- يستعمل مخطط سلالة العائلة في دراسة أنماط الوراثة في الإنسان.

فهم الأفكار الرئيسية

التفكير الناقد

1. **العقيدة** **الربسة** **اعمل مخطط** 5. **الرياضيات في علم الأحياء** الفينيل كيتونيوريا (PKU) اختلال وراثي متنح. إذا كان الأبوان حاملين له فما احتمال أن ينجبا طفلاً مصاباً؟ وما احتمال أن ينجبا طفلين مصابين؟
2. **فسر** نوع الوراثة المرتبط بمرض هنتنجنون ومرض عدم نمو الغضروف.
3. **افسر** هل يمكن لأبوين مصابين بالمهاق أن ينجبا ابناً سليماً؟ فسر إجابتك.
4. **ارسم** افترض أن أبوين يستطيعان ثني لسانيهما، أما ابنتهما فلا يستطيع ذلك، ارسم مخطط سلالة عائلة يبين هذه الصفة، وعنون كل طراز جيني بالرمز المناسب.
6. **حدد** عندما يطلب زوجان فحصاً للتليف الكيسي فما الأسئلة التي قد يسألها الطبيب قبل عمل هذه الفحوص؟