

الكروموسومات ووراثة الإنسان Chromosomes and Human Heridity

الأهداف

- 1. تمييز بين ترتيب ونمط خطوط الكروموسومات الطبيعي وخطوط الكروموسومات ذات العدد غير الطبيعي.
- 2. تصف وتصف دور القطعة الطرفية (التيلومير).
- 3. تربط بين أثر عدم الانفصال مع متلازمة داون ومع أعداد الكروموسومات غير الطبيعية الأخرى.
- 4. تقوّم مزايا وأخطار فحص الأجنة التشخيصي.

الفكرة الرئيسية

يمكن دراسة الكروموسومات باستخدام المخطط الكروموسومي. **الربط مع الحياة** إذا فقدت إحدى قطع الألعاب الضرورية لعمل لعبة ما فربما لا تستطيع اللعب بها؛ لأن القطعة المفقودة مهمة. وكذلك فإن للكروموسوم المفقود تأثيراً قوياً في المخلوق الحي.

المخطط الكروموسومي Karyotype

لا تتضمن دراسة المادة الوراثية دراسة الجينات فقط، بل يدرس العلماء أيضاً الكروموسومات الكاملة باستعمال صور للكروموسومات المصبوغة خلال الطور الاستوائي؛ حيث تحدد الأشرطة bands المصبوغة الأماكن المتشابهة على الكروموسومات المتماثلة. يتكثف كل كروموسوم على نحو كبير ويصبح مكوناً من كروماتيدين شقيقين في أثناء الطور الاستوائي من الانقسام المتساوي، ترتب فيه الكروموسومات المتشابهة في صورة أزواج قصيرة فتعطي صورة مجهرية تسمى **المخطط الكروموسومي karyotype**. يحوي الإنسان 23 زوجاً من الكروموسومات سواء أكان ذكراً أم أنثى، كما في الشكل 16-8. لاحظ أن الـ 22 زوجاً من الكروموسومات الجسمية متطابقة معاً، في حين أن زوج الكروموسومات الجنسية لا يتطابق.

مراجعة المفردات

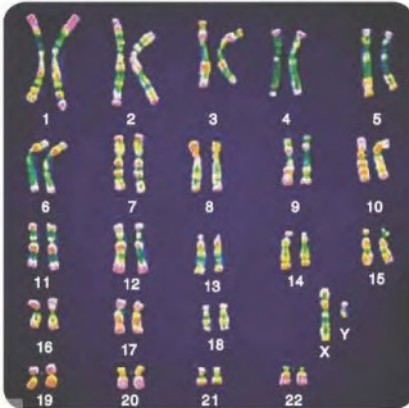
الانقسام المتساوي، عملية تحدث داخل نواة الخلية المنقسمة، وتشمل الطور التمهيدي، والاستوائي، والانفصالي، والنهاي.

المفردات الجديدة

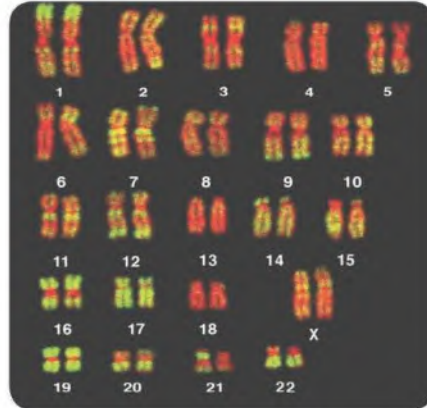
المخطط الكروموسومي
القطع الطرفية (التيلوميرات)
عدم انفصال الكروموسومات

الجلول اون لاين
hulul online

■ الشكل 16-8 يُرتب المخطط الكروموسومي أزواج الكروموسومات المتماثلة من الأطول إلى الأقصر. ميز أي كروموسومين يترتبان بشكل منفصل ومغاير لأزواج الكروموسومات الأخرى؟



صورة محسنة بالمجهر المركب: التكبير 1400 ×



صورة محسنة بالمجهر المركب: التكبير 1400 ×

القطع الطرفية (التيلوميرات) Telomeres

مهن مرتبطة مع علم الأحياء

عالم الأبحاث Research Scientist

يمتلك معرفة ويقوم بأبحاث في مجال محدد من العلوم، مثل الاختلالات الوراثية.

اكتشف العلماء أن أطراف الكروموسومات لها أغطية واقية تسمى **القطع الطرفية (التيلوميرات) telomeres**. تتكون هذه الأغطية من DNA مرتبط مع بروتينات. وهي تحمي تركيب الكروموسوم. وقد اكتشف العلماء أنه قد يكون للقطع الطرفية دور في الشيخوخة ومرض السرطان.

عدم انفصال الكروموسومات Nondisjunction

تنفصل الكروموسومات خلال انقسام الخلية إلى كروماتيدات، ويتجه كل كروماتيد من الكروماتيدات الشقيقة نحو أقطاب الخلية. وبذلك تحصل كل خلية جديدة على العدد الصحيح من الكروموسومات. ويسمى الانقسام الخلوي الذي تفشل فيه الكروماتيدات الشقيقة في الانفصال بعضها عن بعض بصورة صحيحة **عدم الانفصال nondisjunction**. إذا لم تنفصل الكروموسومات بعضها عن بعض خلال المرحلة الأولى أو الثانية من الانقسام المنصف، كما في الشكل 19-8، فإن الأمشاج الناتجة لا تحصل على العدد الصحيح من الكروموسومات. وعندما يُخصَّب أحد هذه الأمشاج مشيجاً آخر فإن الأفراد الناتجين لن يحووا العدد الصحيح من الكروموسومات. لاحظ أن عدم الانفصال يمكن أن ينتج عنه نسخ إضافية من كروموسومات معينة أو نسخة واحدة فقط من كروموسوم معين. وتسمى الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من ثلاثة كروموسومات من النوع نفسه ثلاثية المجموعة الكروموسومية trisomy. بينما تسمى الخلية التي تحوي مجموعة مكونة من كروموسوم واحد فقط أحادية المجموعة الكروموسومية monosomy. وقد يحدث عدم الانفصال في أي مخلوق حي تتكون أمشاجه بالانقسام المنصف. وفي الإنسان يرتبط الاختلال في عدد الكروموسومات باختلالات بشرية خطيرة، وغالباً ما تكون قاتلة.



■ الشكل 18-8 يتميز الشخص المصاب بمتلازمة داون بوجود أعراض مميزة، ويظهر في الشكل مخطط كروموسومي يبين وجود ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21.

ويحدث عدم انفصال الكروموسومات في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية كالآتي:

عدم انفصال الكروموسومات الجسمية

Autosomal chromosomes nondisjunction

تعد متلازمة داون Down syndrome أحد أقدم الاختلالات الكروموسومية المعروفة، وتنتج عادة عن إضافة كروموسوم إلى زوج الكروموسومات رقم 21. لذا تسمى متلازمة داون عادة ثلاثية المجموعة الكروموسومية 21. ادرس المخطط الكروموسومي لطفل مصاب بمتلازمة داون، الشكل 18-8، ولاحظ أن لديه ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21؛ حيث تشمل أعراض الإصابة بمتلازمة داون خصائص مميزة للوجه، كما في الشكل 18-8، وقوفاً قصيراً، واضطرابات قلبية، وتخلّف عقلياً.

تزداد نسبة الولادات المصابة بمتلازمة داون بتقدم عمر الأم. وقد أظهرت الدراسات أن أخطار الإصابة بمتلازمة داون تزداد بحوالي 6% عند الأمهات اللاتي تزيد أعمارهن على 45 سنة.

عدم انفصال الكروموسومات الجنسية

Sex chromosomes nondisjunction

يحدث عدم الانفصال في كل من الكروموسومات الجسمية والجنسية. وبعض آثار عدم انفصال الكروموسومات الجنسية في الإنسان موضحة في الجدول 4-8.

عدم الانفصال في الكروموسومات الجنسية						الجدول 4-8	
OY	XYY	XXY	XY	XXX	XO	XX	الطراز الجيني
							مثال
يسبب الوفاة	ذكر سليم أو طبيعي إلى حد كبير	ذكر مصاب بمتلازمة كلاينفلتر	ذكر طبيعي	أنثى طبيعية تقريباً	أنثى مصابة بمتلازمة تيرنو	أنثى طبيعية	الطراز الشكلي

لاحظ أن الفرد المصاب بمتلازمة تيرنر لديه كروموسوم جنسي واحد فقط. وتنتج مثل هذه الحالة عن إخصاب مشيج بآخر لا يحوي كروموسوم X.

الفحص الجنيني Fetal Testing

قد يرغب بعض الأزواج الذين يشكون في أنهم ربما يحملون اختلالات وراثية معينة في إجراء فحص جنيني. كما قد يرغب الأزواج الكبار في العمر أيضًا في معرفة الحالة الكروموسومية لجنينهم الذي ينمو؛ حيث تتوفر فحوص مختلفة الأنواع لمراقبة كل من الأم والطفل.

الجدول 5-8		فحوص جنينية
الفحص	الفوائد	الأخطار
أخذ عينة من السائل الأمنيوي (الرهلي).	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص التشوهات الأخرى.	• عدم الراحة التي تشعر بها الأم. • احتمال ضئيل للعدوى. • خطر الإجهاض.
أخذ عينات من خلايا الكوريون.	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية. • تشخيص اختلالات وراثية معينة.	• خطر الإجهاض. • خطر العدوى. • خطر تعرض الجنين للتشوهات في الأطراف.
أخذ عينات من دم الجنين.	• تشخيص الاختلالات الكروموسومية أو الوراثية. • اختبار مشكلات الدم في الجنين أو مستويات الأكسجين. • إمكانية إعطاء الأدوية للجنين قبل الولادة.	• خطر النزيف من مكان أخذ العينة. • خطر العدوى. • ربما يتسرب السائل الأمنيوي (الرهلي). • خطر موت الجنين.

تجربة 2-8

الاستقصاء طرائق عمل علماء الوراثة

كيف يدرس العلماء وراثة الإنسان؟ إن الطرائق التقليدية المستعملة لدراسة وراثة النبات والحيوانات والمخلوقات الحية الدقيقة ليست مناسبة أو مستعملة مع الإنسان؛ فمخطط السلالة هو أحد الأدوات التي تقيد في دراسة الوراثة في الإنسان. وسوف تختبر في هذه التجربة طريقة أخرى يستعملها علماء الوراثة، وهي أخذ عينات من الجماعة البشرية.

خطوات العمل

1. املاً بطاقة السلامة في دليل التجارب العملية.
2. صمّم جدول بيانات بحسب تعليمات معلمك.
3. أجر دراسة مسحية عن صفة انحناء الإبهام في مجموعتك.
4. أجر دراسة مسحية لمجموعة عن صفات أخرى يحددها معلمك.
5. اجمع بيانات الصف، وحلّل الصفة التي درستها في الجماعة. ثم حدّد الصفات السائدة والصفات المتنحية.

التحليل

1. هسر البيانات. ما الدليل (الأعداد) الذي بحثت عنه لتحديد ما إذا كانت الصفة التي درستها سائدة أم متنحية؟
2. التفكير الناقد. كيف يمكن التحقق من أنك تعرفت الصفات السائدة والصفات المتنحية بصورة صحيحة؟ فسر لماذا قد تخطئ في تعرّف صفة ما؟

الربط والصحة يمكن أن يوفر العديد من الفحوص الجنينية معلومات هامة للأطباء وللطبيب. يصف الجدول 5-8 أخطار وفوائد بعض الفحوص الجنينية المتوافرة. وعلى الأطباء أن يراعوا الكثير من العوامل قبل إجراء مثل هذه الفحوص. وهناك في العادة احتمال ضئيل للخطر في كل فحص. ولا ينصح الطبيب بفحوص قد تعرض حياة الأم أو الجنين للخطر. لذا فعند اعتماد أي فحوص جنينية، يحتاج الطبيب إلى معرفة المشكلات الصحية السابقة للأم والجنين كذلك. وعند تحديد نوع الفحص الجنيني المطلوب من قبل الطبيب والأهل يجب مراقبة صحة الأم وصحة الجنين عن كثب في أثناء عملية الفحص.

التقويم 8-3

الخلاصة

فهم الأفكار الرئيسية

التفكير الناقد

1. **الفقرة الرئيسة** **نخص.** كيف يمكن أن يستعمل العلماء مخطط الكروموسومات في دراسة الاختلالات الوراثية؟
2. **نخص دور القطع الطرفية.** يؤدي عدم الانفصال إلى أمشاج تحوي عددًا غير طبيعي من الكروموسومات. تتنتج متلازمة داون عن عدم الانفصال.
3. **وضح.** ارسِم مخططاً يوضح آلية حدوث عدم الانفصال خلال الانقسام المنصف.
4. **حلل.** كيف يمكن لقطع مفقودة من الكروموسوم X أو Y أن تمثل مشكلة كبيرة في الذكور أكثر من فقدانها من أحد كروموسومات X في الإناث؟
5. **صمم** مخطط كروموسومات لأنثى لديها $2n=8$ ، وتوجد مجموعة ثلاثية الكروموسومات في الكروموسوم 3. استنتج. ما المزايا المحتملة لفحص الجنين؟ وما الأخطار؟
6. **استنتج.** ما المزايا المحتملة لفحص الجنين؟ وما الأخطار؟
7. **الكاتب في علم الأحياء** أجرِ بحثًا حول نتائج أخرى لعدم الانفصال، عدا ثلاثية المجموعة الكروموسومية لكروموسوم رقم 21. اكتب فقرة تتعلق بنتائج بحثك.

مهن: استشاري الوراثة

الإثراء العلمي

الدعم والفحوص الوراثية



بعض الأحيان يكون كل ما نحتاج إليه هو أخذ مسحة بسيطة من الفم لاستخلاص عينة وراثية لفحصها.

ومن الأسباب المحتملة لإجراء الفحوص الوراثية ما يأتي:

- تاريخ الاختلال الوراثي في العائلة.
- الإصابة بأحد أنواع السرطان.
- وجود صعوبات تعلّم أو مشكلات صحية مسبها وراثي لدى طفل معين.
- زواجان يخططان لإنتاج طفل يحتمل أن يتعرض للأخطار بسبب حالات وراثية.

وهناك حاليًا مئات الفحوص الوراثية التي يمكن استعمالها. وعندما يقرر الطبيب إجراء فحوص وراثية يطلب إلى المريض مراجعة استشاري الوراثة الذي تلقى تدريباً خاصاً في تفسير نتائج هذه الفحوص، ويقترح خيارات ممكنة لتوفير الدعم للمريض.

هل سبق أن تفحصت مخطط سلالة عائلة ما؟ وهل تعرف بعض الأمراض أو الاختلالات التي توجد في العائلات؟ يتخصص استشاري الوراثة في الكشف عن هذه المعلومات وتفسيرها وتوضيحها.

استشاري الوراثة يوظف استشاريو الوراثة معلوماتهم الوراثية في توفير المعلومات، وتقديم الدعم لأشخاص لديهم اختلالات وراثية. فهم متخصصون في تقويم الفحوص الوراثية، ويشيرون إلى طرائق الوقاية منها، والمتابعة والمعالجة لحالة وراثية محددة. ويتم تدريب استشاري الوراثة للتعامل مع الحالات الانفعالية (العاطفية) الناتجة عن معرفة الشخص بنتائج فحوصه الوراثية. فهم يخدمون المريض ويدعمونه من خلال إرشاده إلى مراكز تقديم الخدمات على مستوى المجتمع المحلي والدولة.

ما الذي تتضمنه الفحوص الوراثية؟ يتم إجراء الفحوص الوراثية لتحديد ما إذا كان هناك تشوهات في جين أو كروموسوم محدد. وتشتمل الفحوص عادة على عينات أنسجة أو دم. وفي حالة فحوص الجنين في أثناء الحمل تؤخذ عينات من السائل الرهلي أو الأنسجة الموجودة حول الجنين.

ومن المفيد توفير تفاصيل عن أفراد العائلة. وعادة ما يتم الرجوع إلى بيانات الأجداد قبل الالتقاء مع استشاري الوراثة. وفي بعض الأحيان، يُعطي تاريخ العائلة الطبيب معلومات كافية لتشخيص الحالة الوراثية.

من يطلب الفحوص الوراثية؟ يوصي الأطباء في بعض الأحيان بإجراء فحوص وراثية، وفي أحيان أخرى قد يطلب الشخص هذه الفحوص.

التقنية في علم الأحياء

الحوار والمناقشة استخدم المهارات اللازمة لتنظيم نقاش حول التطبيقات المحتملة للفحوص الوراثية، وكتب خلاصة لملاحظاتك وللحوار الذي يسبق النقاش.

مختبر الأحياء

ما ملامح وجه الإنسان؟ استكشف وراثته صفات الوجه في الإنسان.



الخلفية النظرية: يعرف معظم البشر أنهم يرثون لون شعرهم ولون عيونهم من أبويهم. وهناك المزيد من الصفات الوراثية في الوجه والرأس التي يرثها الإنسان. وسوف تستكشف في هذه التجربة عدداً من التراكيب المختلفة في الوجه التي تورث وتجمع لتكوين وجه الإنسان.

سؤال: ما التراكيب الوراثية التي تكوّن وجه الإنسان؟

المواد والأدوات

- قطع نقدية، اثنتان لكل فريق.
- الشعار = الصفة السائدة، والكتابة = الصفة المتنحية.
- جدول يحوي الصفات الوراثية في وجه الإنسان.

حلل ثم استنتج

1. التفكير الناقد. لماذا رمى زميلك الذي يمثل الأب القطعة النقدية في البداية لتحديد جنس الفرد الناتج؟
2. احسب. ما نسبة الحصول على فرد ذكر أولاً، ثم على أنثى؟ فسر إجابتك.
3. حدد السبب والنتيجة. ما الطرز الجينية المحتملة للأبناء إذا كان أبناؤهم يحملون الصفات الآتية: ذكر شعره أملس (hh)، أنثى شعرها مموج (Hh)، ذكر شعره مجعد (HH).
4. لاحظ واستنتج. أي الصفات تنطبق عليها السيادة المشتركة؟
5. حلل واستنتج. هل تتوقع أن تحصل فرق أخرى من طلاب صفك على أفراد تشبه التي حصلت عليها تماماً؟ فسر إجابتك.

الكتابة في علم الأحياء

بحث تخيل أنك كتبت مقالاً علمياً في جريدة. وكتب إليك قارئ يطلب وصفاً لمهنة مستشار وراثي. اعمل بحثاً حول ذلك، ثم اكتب مقالاً قصيراً يوضح ذلك.

خطوات العمل

1. املاً بطاقة السلامة في دليل التجارب العملية.
2. شارك أحد زملائك في الصف.
3. يمثل أعضاء الفريق المكوّن من طالبين، الأبوين.
4. دع الشخص الذي يمثل الأب يرمي القطعة النقدية، فإذا ظهر الشعار كان الفرد أنثى، وإذا ظهرت الكتابة كان الفرد ذكراً، ثم سجل جنس الأفراد.
5. ارمِ قطعتك النقدية في الوقت نفسه الذي يرمي فيه زميلك قطعته. وعليك أن ترمي القطعة النقدية مرة واحدة لكل صفة.
6. استمر في رمي القطع النقدية لكل صفة موجودة في الجدول. وسجل بعد كل رمية صفة الفرد الناتجة، بوضع إشارة (✓) في المربع المناسب في الجدول.
7. عند الانتهاء من تحديد الصفات، ارمِ صفات الوجه للأبناء، وسّمّها، وشارك طلاب صفك البيانات.