

الوراثة البشرية

حل التمرين 1:

1 - التحليل المسنول عن هذا المرض متنحي لأن أبوين سليمين أعطوا خلفا مصابا.

2 - التحليل المسنول عن هذا المرض محمول على صبغيات لاجنسية لأن لو افترضنا أن التحليل محمول على الصبغي X بما أن هناك إناث مصابات فإن الأنتى II5 سيكون نمطها الوراثي $XmXm$ أي ستأخذ التحليل Xm من الأب I1 و من تم يجب أن يكون الأب مصاب وهذا يخالف معطيات شجرة النسب التي تبين أن الأب I1 سليم.

3- الأنماط الوراثية:

- Mm بالنسبة للفردين I1 و I2 بما أن لهم مظهر سليم و أعطوا خلفا مصابا
- Mm أو MM بالنسبة للفردي II4 بما أن لها مظهر سليم و ليس لها خلف
- mm بالنسبة للفردي II5 و IV1 بما أن لها مظهر مصاب و المرض متنحي.

4- يمكن تفسير ظهور عدة حالات لهذا المرض في الجيل IV بسبب الزواج الصلبي لأفراد يحملون التحليل المسنول المرض

حل التمرين 2:

تقديم: يهتم علم الوراثة بدراسة انتقال الصفات الوراثية عبر الأجيال، وتعتمد الوراثة المانديلية أو الكلاسيكية في هذه الدراسة على التزاوجات التجريبية الموجهة، ويعد العالم ماندل راند هذا العلم حيث مثلت أعماله على نبات الجلبانة القاعدة التي بنيت عليها القوانين الأساسية لعلم الوراثة عند الكائنات الثنائية الصيغة الصبغية. هذا ورغم أن الوراثة البشرية تخضع لقوانين ماندل في عمومها إلا أن الصعوبات التي تطرحها دراستها، تفرض بديلا للمنهجية المتبعة، وهذا ما يجعل دراستها تتناول بشكل مستقل عن الوراثة المانديلية.

فما هي القوانين الأساسية لماندل، ركيزة الوراثة الكلاسيكية؟

ماهي الصعوبات التي تطرحها دراسة الوراثة البشرية؟

ماهي الوسائل المعتمدة لدراسة الوراثة البشرية والبديل للتزاوجات التجريبية؟

الموضوع: يفترض أن يتناول 3 فقرات أساسية:

① قوانين ماندل:

- القانون الأول: تجانس أفراد F1 الهجاء: يلزم إعطاء مضمون القانون.

- القانون الثاني: نقاوة الأمشاج: يلزم إعطاء مضمون القانون.

- القانون الثالث: استقلالية أزواج الحليلات: يلزم إعطاء مضمون القانون.

② صعوبات دراسة الوراثة البشرية:

يلزم ذكر الصعوبة المتمثلة في كون الإنسان ليس مادة تجريبية تخضع للتزاوجات التجريبية، نظرا لأنها العائق الحقيقي الذي يمنع توحيد دراستها مع الوراثة عند ثنائيات الصيغة الصبغية. ويلزم إتمام الصعوبات بذكر ثلاث أو أربع صعوبات أخرى.

③ الوسائل المعتمدة لدراسة الوراثة البشرية:

شجرات النسب: مع إعطاء تعريف مبسط.

الخرائط الصبغية: مع إعطاء تعريف مبسط.

البصمات الوراثية: مع إعطاء تعريف مبسط. ليس ضروريا تناول التقنية في مجموع تفاصيلها.

خاتمة: استطاع الإنسان تخطي الصعوبات التي تطرحها دراسة الوراثة البشرية، فأوجد وابتكر الجديد من الوسائل، البديل للدراسة التجريبية للوراثة المانديلية، هذا ورغم طريقة تناوله المختلفة يبقى هذا العلم مدينا للعالم ماندل وخاضعا للقوانين التي سنتها دراسته.

حل التمرين 3 :

1 - التحليل المسنول عن هذا المرض متنحي لأن أبوين سليمين أعطوا خلفا مصابا.

2 - التحليل المسنول عن هذا المرض محمول على صبغيات لا جنسية لأنه محمول على الصبغي 7 و هو صبغي لاجنسي.

3 -

$I1 = Mm$ لأنه سليم و اعطى خلفا مصابا

$I2 = Mm$ لأنها سليمة و اعطت خلفا مصابا

$II6 = mm$ لأنه مصاب

4 - لأنه زواج صلبي من نفس العائلة.

5 - في الشكل 2 تم إزالة النيكليوتيدات CTT المرتبة في الأرقام 15 و 16 و 17 من اللولب غير المستنسخ اذن حدوث طفرة.

6 - يجب وضع لولب ADN المكمل لكل جزء أي انجاز اللولب المستنسخ و نسخ منه ARNm ومن تم إيجاد سلسلة الأحماض الأمينية

الشكل 1 lys-glu-asn-ile-ile-phe-gly-val-ser-tyr

الشكل 2 lys-glu-asn-ile-ile-gly-val-ser-tyr

7 - نلاحظ إزالة الحمض الأميني phe من البروتين غير العادي إذن سبب ظهور مرض Mucoviscidose هو تغير البروتين.