

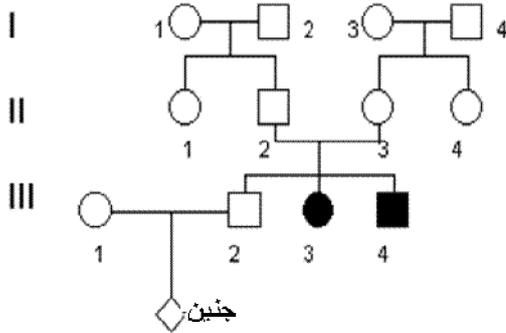
الوراثة البشرية

- يهتم علم الوراثة البشرية بدراسة آليات انتقال الصفات الوراثية عند الإنسان (بأمراض وراثية) إلا أنه يواجه عدة صعوبات من بينها:
- ضاع الإنسان لتزاوجات موجهة.
 - صعوبة تطبيق القوانين الاحصائية نظرا لطول عمر كل جيل بشري و ضعف الخصوبة وطول مدة
 - صعوبة التأكد من بعض الصفات الوراثية نظرا لوجود أمراض مرتبطة بتشوهات خلقية أثناء

ص الأمراض الوراثية...

_____ /1

L'arbre généalogique



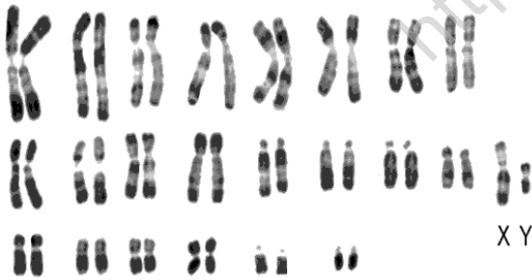
- الوراثية و احتمالاتها عبر الأجيال.
- تجز حسب قواعد دقيقة متفق عليها.
- \square و \circ تلون هذه الرموز بالأسود
 - إذا كان الفرد يظهر العاهة أو الصفة المدروسة:
 - يمثل الأفراد المنتمون إلى نفس الجيل على نفس الخط

الذي يشار إليه بعدد روماني I II ...

- يرتب خلف الزوجين من اليسار إلى اليمين بأرقام
- عربية (1 2 3...).
- : الوثيقة جانبه.

2 الخرائط الصغية Les caryotypes

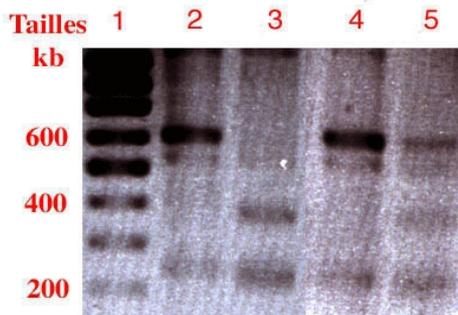
- يمكن تحليل الخرائط الصغية من الكشف عن حالات
- و من تشخيص التشوهات المرتبطة بتغير
- عدد أو بنية الصبغيات.



3 الحياة الجزيئية La biologie moléculaire

- يمكن التحليل الدقيق لـ ADN
- غياب بعض المورثات.
- ليل السوائل الإحيائية (...)

المواد الحيوية.



II دراسة حالات وراثية مرتبطة بالجنس:

1- الدلتونية Daltonisme

الدلتونية مرض وراثي حيث يكون الشخص غير قادر على التعرف على بعض الألوان خصوصا الأحمر

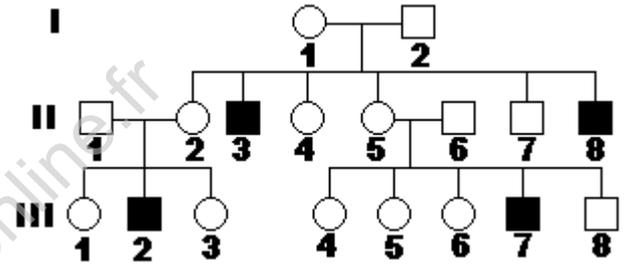
السيد X مصاب بهذا المرض، في حين أن أمه و أخته غير مصابتين، أما أبوه و أخته الثانية فمصابتين، هذه الأخيرة لها 3 أطفال ولدين مصابين و بنت غير مصابة. السيد X له ولدين و بنتين غير مصابين، لأم السيد X جدي السيد X من الأم سليمين.

- 1- نسب هذه العائلة.
- 2- هل التحليل المسئول عن هذا المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك.
- 3- إذا علمت أن هذا المرض مرتبط بالجنس، حدد معلا جوابك الصبغي الحامل للتحليل المسئول عن هذا المرض.
- 4- حدد الأنماط الوراثية للسيد X
- 5- لزوج بنت السيد X برجل سليم.

2 L'hémophilie

يمثل هذا المرض خلافا في تجلط الدم الناتج عن افتقار (VIII IX) .

تمثل الوثيقة التالية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها



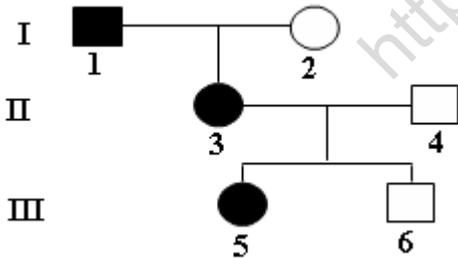
- 1- هل الناعورية مرتبطة بتحليل سائد أم
- 2- هل هذا التحليل مرتبط بصبغي جنسي أم لاجنسي؟
- 3- اعط الأنماط الوراثية للأفراد

تعليل الجواب. 1 2 3 4

3 مرض الكساح المقاوم للفيتامين Le rachitisme vitamino-resistant

يؤدي هذا المرض إلى تشوه عظام الأطراف السفلية نتيجة نقص في نسبة الكالسيوم بالعظام.

تمثل شجرة النسب جانبه عائلة مصابة بهذا المرض:



- 1- علما أن هذا المرض مرتبط بالجنس، حدد الصبغي
- 2- هل التحليل المسئول عن هذا المرض سائد أم متنحي؟
- 3- حدد الأنماط الوراثية

1 2 3 4 5 III

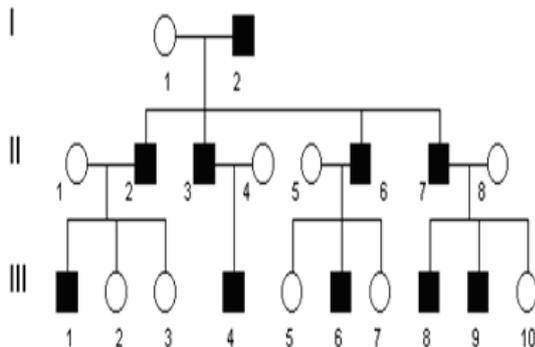
سليم.

4

L'hypertychose

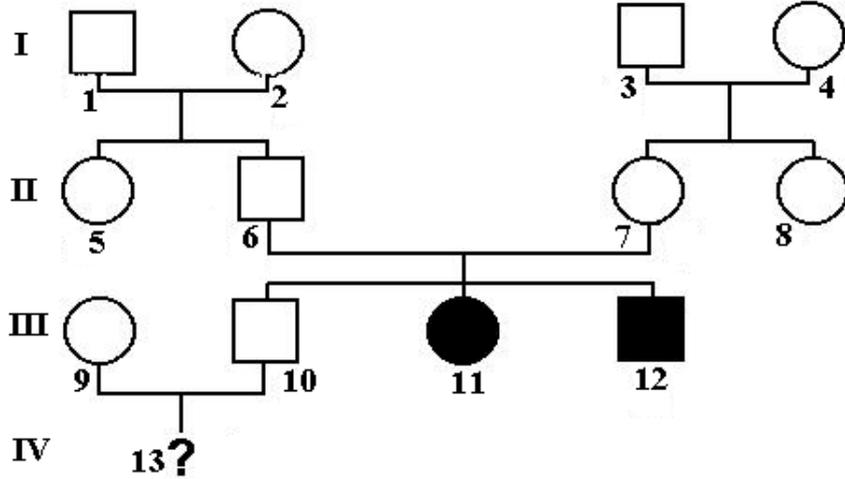
تمثل الوثيقة التالية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها يتميزون بوجود زغب كثيف في الأذنين.

1- حدد الصبغي الحامل للتحليل المسئول عن ه



2 1 2

III دراسة حالات وراثية غير



1- المهق albinisme

مصابة بالمهق:
-1

-2 هل التحليل المسئول عن هذا

-3 حدد الأنماط الوراثية للأفراد 6 10

11 12

-4

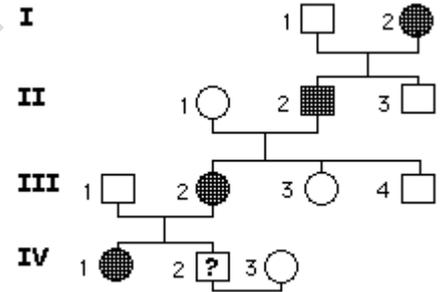
لها IIII9

IV13

أمهق.

2- Huntington

و هو مرض نادر يظهر متأخرا في حدود 40 سنة ، و يتميز بحركية تعطي حركات مفاجئة و غير متناسقة ، و أيضا المورثة المسئولة عن هذا المرض توجد



تمثل شجرة النسب جانبه عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا

-1 هل هذا التحليل مرتبط بصبغي جنسي أم لاجنسي؟ علل

-2 هل هذا المرض مرتبط بتحليل سائد أم متنحي؟ علل جوابك.

-3 حدد الأنماط الوراثية للأفراد 1 2 11

IV

الصبغي، و التي يمكن أن تظهر نتيجة تغيير في عدد أو بنية الصبغيات.

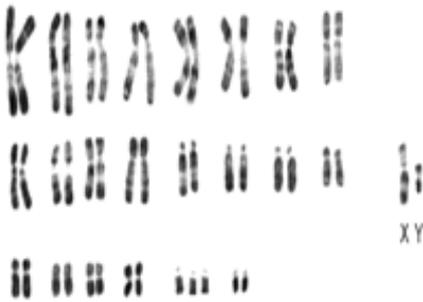
1- في الصبغيات:

1-1 حالة الصبغيات اللاجنسية

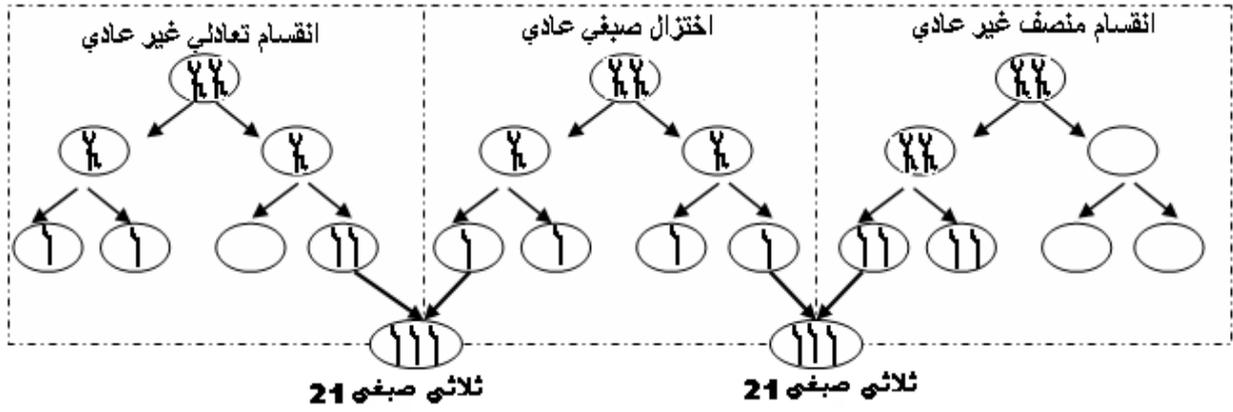
المنغولية أو مرض Down:

يتميز المنغوليون بتأخر عقلي و قصر القامة و أصابع اليدين وتشوهات داخلية على مستوى القلب و الأوعية الدموية و الأمعاء.

تمثل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لشخص منغولي:
- تحليل:



التفسير الصبغي لمرضى Down



18

- : هناك حالات أخرى من هذا الشذوذ الصبغي كالثلاثي الصبغي 13

ويعاني المصابون بهذه الشذوذات من تشوهات جسدية و عقلية.
- سير هذه التشوهات الجسمية و العقلية بارتفاع تركيز و نشاط بعض أنزيمات الإستقلاب

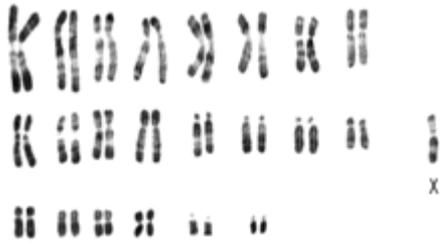
2-1- حالة الصغيات الجنسية:

Turner _____

يتميز المصاب Turner الجنسية الثانوية و العقم.

تمثل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لمصاب بهذا الشذوذ.

- حلل هذه الخريطة الصبغية و حدد صبغتها الصبغية.

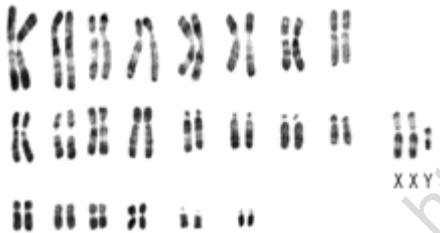


Klinefelter _____

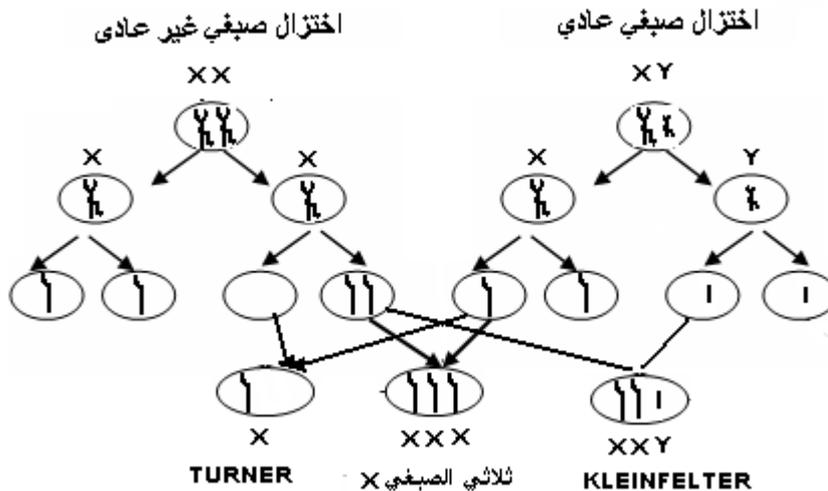
يتميز المصاب Klinefelter باجتماع الصفات الجنسية (اتساع الورك و نمو خفيف للثديين)

تمثل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لمصاب بهذا الشذوذ.

- حلل هذه الخريطة الصبغية و حدد صبغتها الصبغية.



c- التفسير الصبغي لمرضى Turner Klinefelter



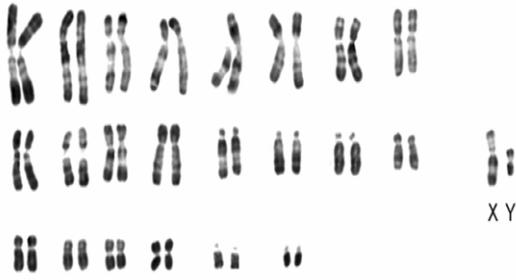
2-1-2- ير في نية الصبغات:

_____ -1-2-

هذا الشذوذ

تشوهات جسمية من أهمها تلك التي تمس الحنجرة مما

تمثل الخريطة الصبغية جانبه مصاب بهذا الشذوذ.
- حلل هذه الخريطة الصبغية، واستنتج.

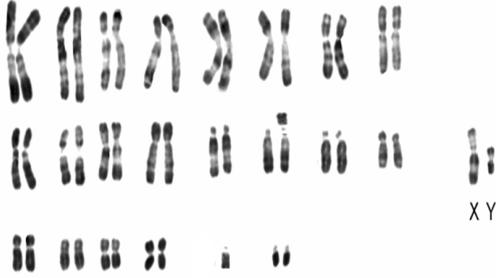


2-2- حالات يكون الشخص فيها سليم جسميا و

عقليا:

تمثل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لشخص لا يعاني من أي

- حلل هذه الخريطة الصبغية، واستنتج.



_____ 1 _____ 2

V إمكانية تشخيص الشذوذ الصبغي قبل الولادة:

1- دواعي إجراء التشخيص قبل ولادي:

تمال كبير لإنجاب خلف ثلاثي صبغي.

40

2- أهم الوسائل المعتمدة في هذا التشخيص:

a- معاينة الجنين بواسطة مسجل موجات فوق صوتية Echographie صغيرة.

b- تقنية الرصد الجنيني Embryoscopie

c- اقتطاع عينات من الأنسجة الحميلية)
قصد إجراء خريطة صبغية و تحليلها.

