

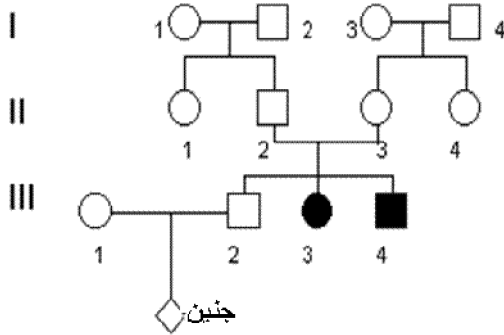
# الوراثة البشرية

- 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

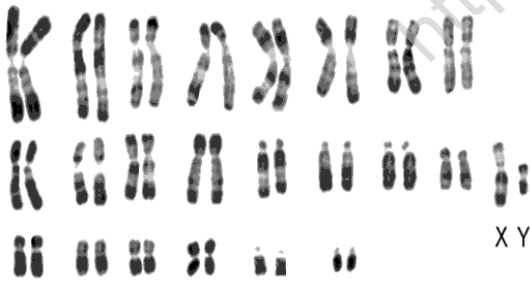


- الوراثية و احتمالاتها عبر الأجيال.
- تجز حسب قواعد دقيقة متفق عليها.
  - و تلوّن هذه الرموز بالأسود
  - إذا كان الفرد يظهر العاهة أو الصفة المدروسة:
  - يمثل الأفراد المنتمون إلى نفس الجيل على نفس الخط

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

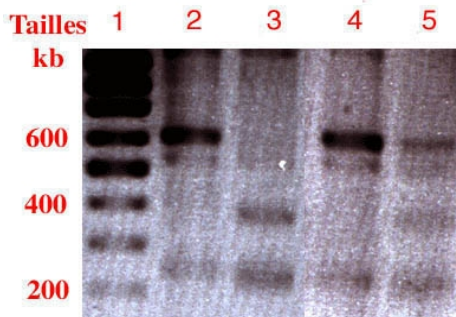
- يمكن تحليل الخرائط الصغية من الكشف عن حالات
- و من تشخيص التشوهات المرتبطة بتغير
  - عدد أو بنية الصبغيات.



## 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

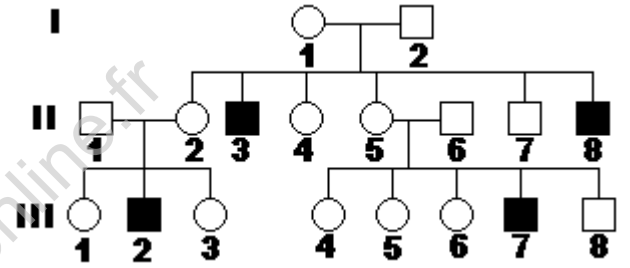
السيد X مصاب بهذا المرض، في حين أن أمه و أخته غير مصابتين، أما أبوه و أخته الثانية فمصابتين، هذه الأخيرة لها 3 أطفال ولدين مصابين و بنت غير مصابة. السيد X له ولدين و بنتين غير مصابين، لأم السيد X جدي السيد X من الأم سليمين.

- 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؟

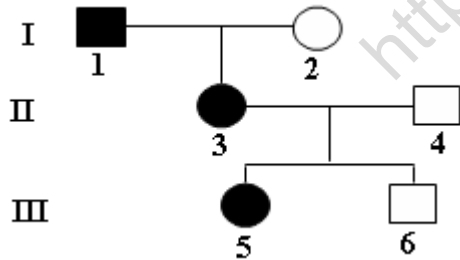
3- اعط الأنماط الوراثية للأفراد

1 2 3 4  
تعليل الجواب.

### 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:



2- هل التحليل المسئول عن هذا المرض سائد أم متنحي؟

3- حدد الأنماط الوراثية 1 2 3 4

4- III 5

سليم.

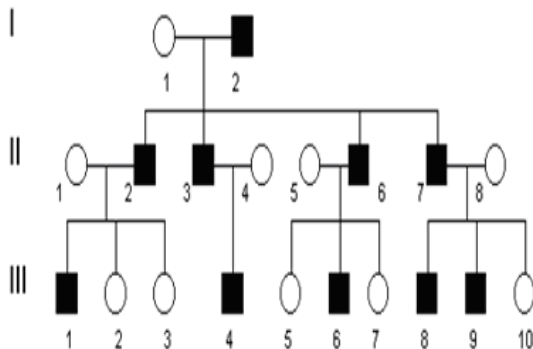
4

### L'hypertychose

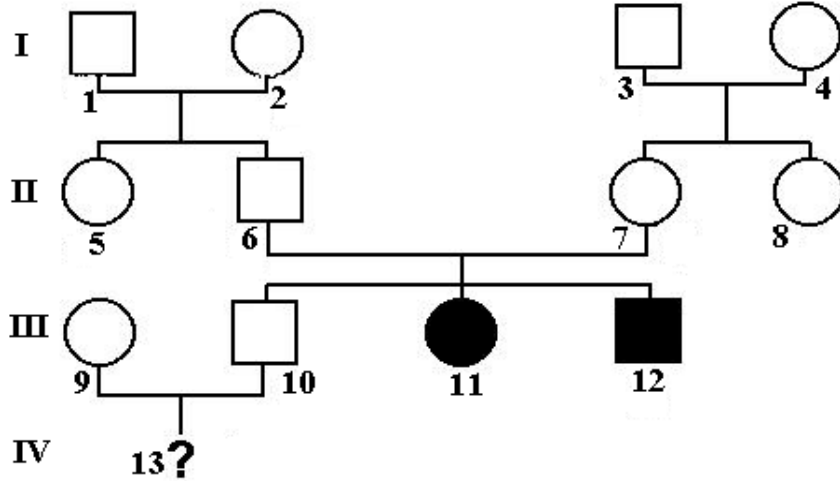
تمثل الوثيقة التالية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها يتميزون بوجود زغب كثيف في الأذنين.

1- حدد الصبغي الحامل للتحليل المسئول عن ه

2- I 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 III 9

IV 13

أمهق.

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

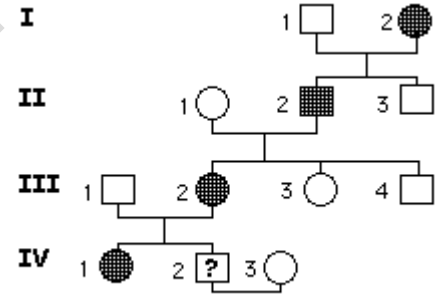
تمثل شجرة النسب جانبه عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا

-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

2- Huntington



IV

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

-1 ير في الصبغيات:

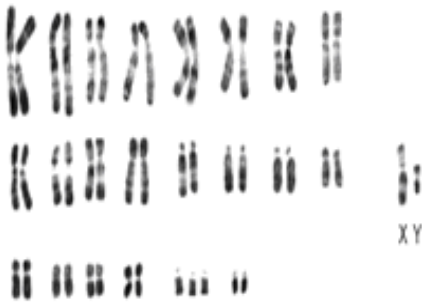
1-1- حالة الصبغيات اللاجنسية

المنغولية أو مرض Down:

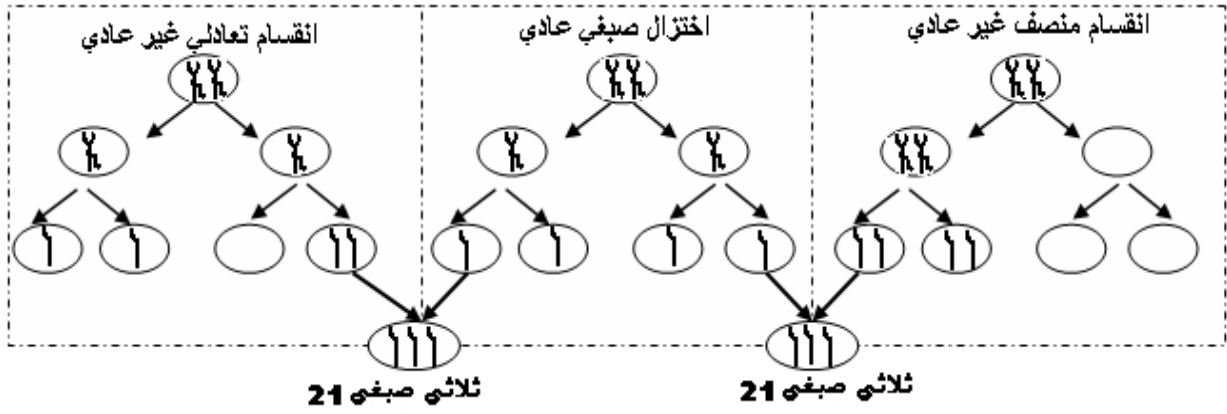
يتميز المنغوليون بتأخر عقلي و قصر القامة و أصابع اليدين وتشوهات داخلية على مستوى القلب و الأوعية الدموية و الأمعاء.

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

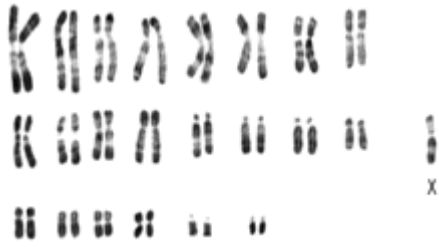
### 2-1- حالة الصغيات الجنسية:

Turner \_\_\_\_\_

يتميز المصاب Turner الجنسية الثانوية و العقم.

تمثل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لمصاب بهذا الشذوذ.

- حلل هذه الخريطة الصبغية و حدد صبغتها الصبغية.

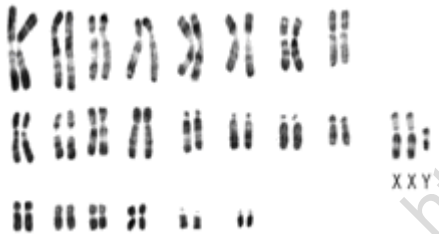


Klinefelter \_\_\_\_\_

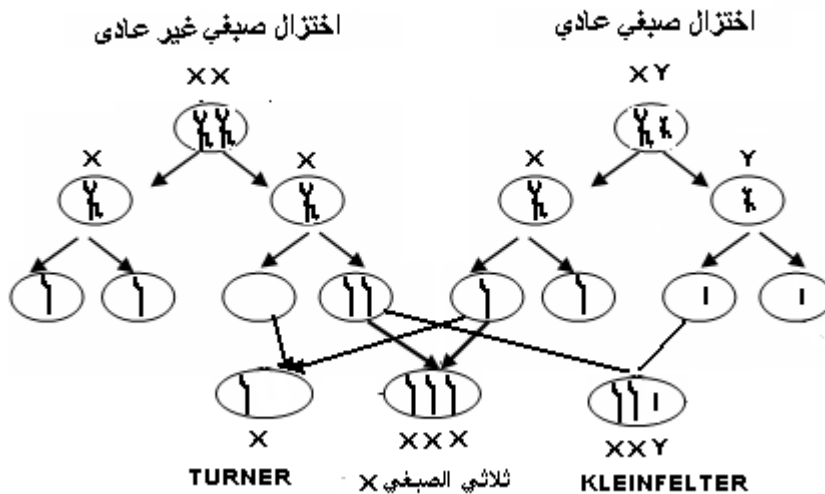
يتميز المصاب Klinefelter باجتماع الصفات الجنسية ( اتساع الورك و نمو خفيف للثديين )

ل الوثيقة جانبه خريطة صبغية لمصاب بهذا الشذوذ.

- حلل هذه الخريطة الصبغية و حدد صبغتها الصبغية.



### c- التفسير الصبغي لمرضى Turner Klinefelter



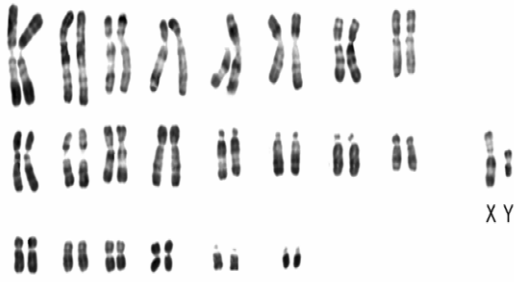
## 2-1-2- ير في نية الصبغات:

\_\_\_\_\_ -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 القبل ولادى:

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 الحملية )  
قصد إجراء خريطة صبغية و تحليلها.

