

حل التمرين

- 1- ظهر المرض عند الابن 6 رغم أن أبويه سليمين، إذن فحليل المرض كان موجودا عند الأبوين (أحدهما أو كلاهما) لكنه كان مختلفيا. مفاد ذلك أن حليل مرض Lowe متنجي أمام الحليل العادي السائد.
- 2- - تحديد الصبغي الحامل لحليل المرض:
 ** تبين شجرة النسب أن الذكور وحدهم مصابون بالمرض ولا توجد أية امرأة مصابة؛ نستخلص من ذلك أن المورثة المعنية مرتبطة بالجنس.
- ** لو كانت المورثة مرتبطة بالصبغي Y لكان الأب (2) مثلا مصاب لأنه خلف الابن (6) مصاب وفي هذه الحالة يفترض أن يورثه المرض بتوريثه الصبغي Y الحامل للعة؛ لكن الأمر ليس كذلك؛ يلزم أن نسلم إذن أن الصفة المدروسة مرتبطة بالصبغي الجنسي X على القطعة التي ليس لها مثل على Y.
- 3- النمط الوراثي لبعض الأفراد:

الأفراد	النمط الوراثي
الذكور المصابين	$\frac{X_I}{Y}$
الذكور السليمين	$\frac{X_N}{Y}$
النساء السليمات	$\frac{X_N}{X_I}$ أو $\frac{X_N}{X_N}$ لكن يمكن الحسم في بعض الحالات مثل:
** السيدة رقم 1	خلفت هذه السيدة ابنا مريضا (رقم 6) حاملا للنمط $\frac{X_I}{Y}$ هذا الطفل ورث إلزاميا X_I من أمه، معنى ذلك أن السيدة رقم 1 مختلفة الاقتران $\frac{X_N}{X_I}$
** السيدة رقم 14	هذه السيدة هي بنت السيد رقم 6 المريض والحامل للنمط $\frac{X_I}{Y}$ سترث إلزاميا من الأب الصبغي X_I مفاد ذلك أن السيدة رقم 14 أيضا مختلفة الاقتران $\frac{X_N}{X_I}$

ملحوظة: النساء المختلفات الاقتران (مثل رقم 1، 4، 11 و 14) ناقلات للمرض.

4 أ- النمط الوراثي بالنسبة لإنتاج أنزيم (DGP):
 ** الأم رقم 14: تنتج فقط الشكل A من الأنزيم، وبما أن المورثة محمولة على الصبغي الجنسي X فإن النمط الوراثي لهذه السيدة هو: $X_A//X_A$

** الأب رقم 15: ينتج الشكل B من الأنزيم، وبما أن المورثة محمولة على الصبغي الجنسي X فإن نمط الأب هو: $X_B//Y$

** الابن رقم 18: ينتج شكلي الأنزيم A و B، وبما أن المورثة محمولة على الصبغي الجنسي X، فإن لهذا الطفل الذكر صبغيين جنسيين X، إضافة طبعا للصبغي Y، يعني أن نمطه الوراثي هو: $X_A/X_B/Y$
 4 ب ** يعاني الطفل 18 من زيادة صبغي جنسي X.
 ** اسم هذا الشذوذ: مرض Klinefelter.

4 ج- مصدر العيب: يحمل الطفل رقم 18 النمط $X_A/X_B/Y$ ، ورث هذا الطفل إلزاميا الصبغي الحامل للحليل A (X_A) من أمه، أما الصبغيان (X_B) و (Y) فورثهما إلزاميا من أبيه، مفاد ذلك أن مصدر العيب هو الأب رقم 15.

5- النمط الوراثي للأم رقم 14 بالنسبة للصفيتين (Lowe و إنتاج الأنزيم DGP):

** برهنا من خلال الإجابة عن السؤال 3 أن هذه السيدة مختلفة الاقتران بالنسبة لانتقال مرض Lowe: $X_N//X_I$

** برهنا من خلال الإجابة عن السؤال (4 أ) على أن هذه السيدة متشابهة الاقتران بالنسبة لإنتاج الأنزيم: $X_A//X_A$

** وبما أن المورثتين محمولتين على نفس الصبغي X (مرتبطتين)، فإن النمط الوراثي للسيدة 14 هو: $\frac{X_A}{X_N}$

$X_A I$

6- لإنجاز خريطة صبغية عند الحميل يمكن استخلاص الخلايا الحميلية من خلال استخلاص عينة من دم الحميل مثلا على مستوى الحبل السري (يمكن قبول استخلاص عينة من السائل السلوي أو اقتطاع جزء من المشيمة الحميلية، لكن لا تقبل كجواب صحيح تقنيات الرصد الجيني أو تقنية التسجيل بالموجات فوق صوتية حيث أن هذه التقنيات تمكن من معاينة الجنين والتقاط صور له دون إمكانية إنجاز خريطة صبغية من خلالها).

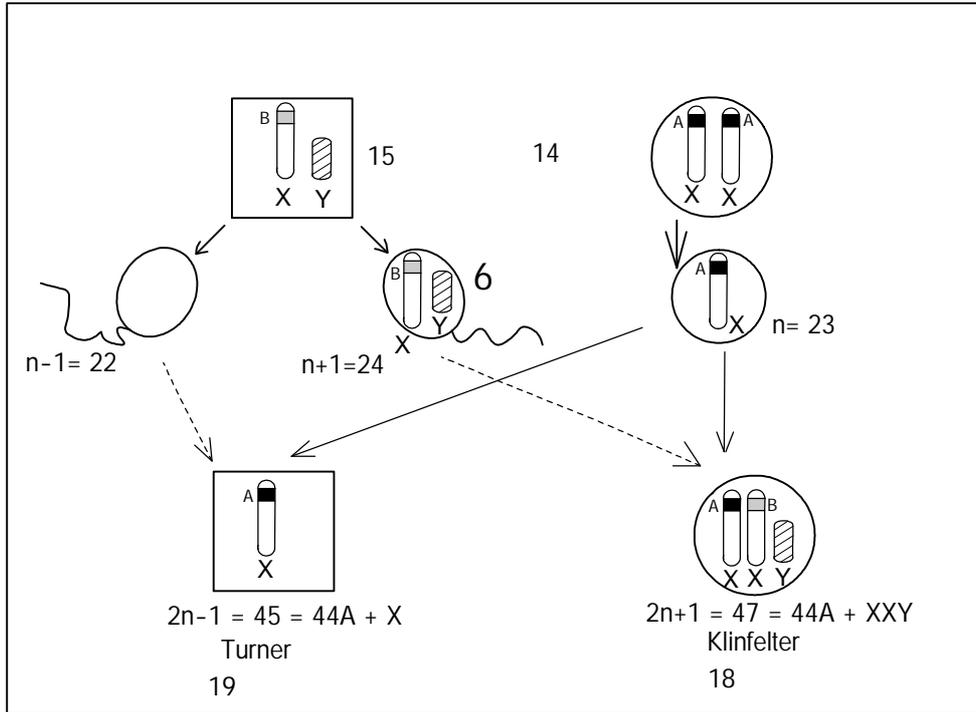
7 أ ** الصيغة الصبغية للحميل رقم 19: $2n-1 = 45 = 44A + X$ جنس هذا الحميل: أنثى.

7 ب ** نوعية العيب الذي يعاني منه هذا الحميل: نقص في عدد الصبغيات الجنسية. اسم هذا الشذوذ: مرض Turner.

** بعض أعراض هذا الشذوذ: نساء قصيرات القامة، عدم نمو الصفات الجنسية الثانوية، العقم.

8 - يبدو من خلال الشكل "أ" للوثيقة 3 أن الحميل رقم 19 ينتج الشكل A لأنزيم DGP، إذن فهذا الحميل يحمل الحليل A، مفاد ذلك أن نمطه هو X_A ، ورث هذا الطفل الصبغي X_A من أمه، بينما لم يرث من أبيه أي صبغي جنسي. نستخلص من كل ذلك أن مصدر العيب هو الأب.

9- يرجع أصل كلا العيبين إلى خلل خلال افتراق الصبغيات الجنسية أثناء تشكل الأمشاج الذكرية للأب، ويمكن تمثيل ذلك بخطاطة مبسطة:



تمرين 2

الأمراض	السيان	السيفيليس
العامل المسبب للمرض	بكتيرية تسمى مكورة السيان	بكتيرية تسمى اللولبية الشاحبة.
الأعراض (اثنان على الأقل)	** عند الرجل: حكة واحمرار على مستوى الفتحة البولية التناسلية مع إحساس بحرقة عند التبول وخروج قيح من الإحليل. ** عند المرأة: تكون الأعراض خفية مع خروج قيح غير مؤلم من المهبل	** الزهري الابتدائي: قرحة مستديرة، تظهر على القضيب غالبا عند الرجل. على شفاه الفرج أحيانا وغالبا في عنق الرحم عند المرأة. ** الزهري الثانوي: لطخات وردية تتعمم تدريجيا في كافة أنحاء الجسم. ** زهري المرحلة الثالثة: اختفاء الأعراض السابقة مع استمرار المرض في الخفاء، أضرار لا رجعية على مستوى الجلد، العظام، الجهاز الدوراني، العصبي ...
وسيلة العلاج إن وجدت	علاج ناجع بواسطة المضادات الحيوية	يكون العلاج بواسطة المضادات الحيوية ناجعا في المرحلتين الأولى والثانية ونقل فعالية العلاج في المرحلة الثالثة.