بِسۡمِ ٱللَّهِ ٱلرَّحۡمَٰنِ ٱلرَّحِيمِ

كلية العلوم / جامعة الانبار

قسم علوم الحياة

الوراثة Genetics

للصف الثالث

المحاضرة الرابعة

(الجينات ودورها في نقل الصفات الوراثية)

م .د . ريم خالد ابراهيم المحمدي

الجينات ودورها في نقل الصفات

والجينات Genes وحدات افتراضية توجد على الصبغيات (الكروموزومات) وتنتقل من الآباء إلى الأبناء وهي المسؤولة عن تكوين صفات معينة في الإنسان.

وتتميز هذه الصبغيات بمواصفات شكلية ظاهرية ثابتة في كل نوع من أنواع الكائنات، ولكنها تختلف فيما بينها من ناحية الطول والحجم وبعض المظاهر الأخرى.

تنتقل هذه الصبغيات بما تحمله من جينات دون أي تغيير من خلية إلى أخرى ومن جيل إلى آخر من خلال عملية انقسام الخلية ولهذا السبب يرجع ثبوت نوع وأعداد الجينات التي يحملها.

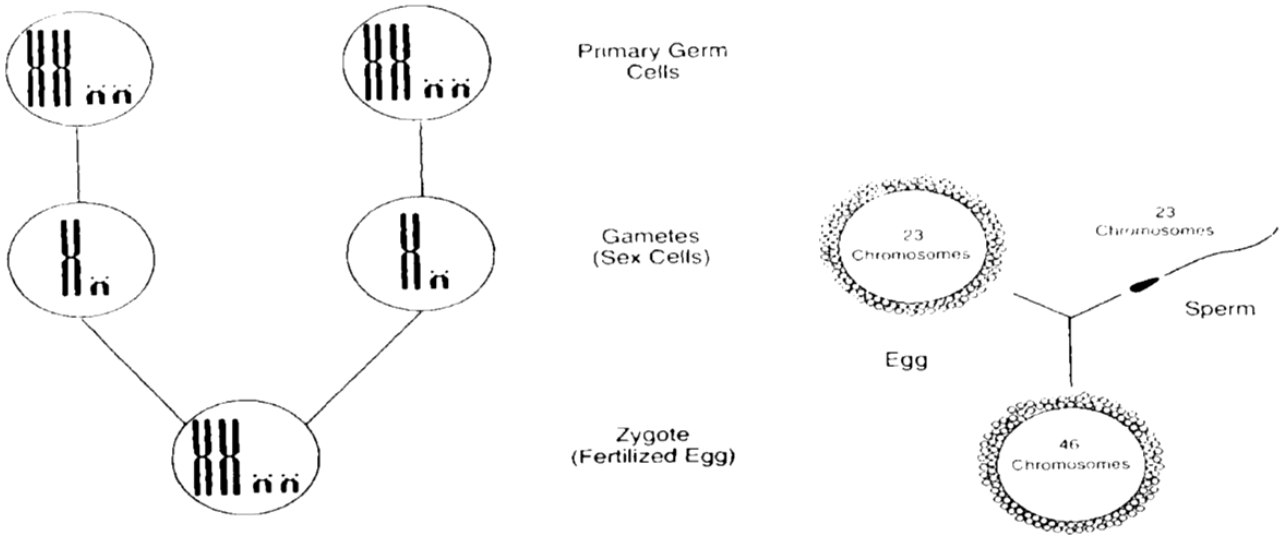
فإذا حدث خلل أثناء عملية الانقسام، فإن ذلك يؤدي إلى تغيير في تركيب الصبغيات ونوعيتها وكذلك الجينات التي تنتقل للفرد، مما ينشأ عنه تغيرات مظهرية في صفات هذا الفرد، والتشوهات الخلقية Congenital Abnormalities في الأطفال. ويمكن أن يحدث ذلك من خلال تأثير المواد الكيميائية أو العقاقير أو الإشعاعات الذرية.

سلوك الجينات في نقل الصفات:

تدلنا الدراسات الوراثية على أن كل صفة Trait من الصفات يتحكم في إظهارها إما جين واحد أو أكثر. فالكثير من الصفات يتحكم في إظهارها زوج واحد من الجينات حيث يتواجد هذا الجين في صورتين في الطبيعة، أحدهما يعرف بالجين السائد Dominant Gene، وإذا وجد فتظهر الصفة التي يتحكم بها. أما الآخر فيعرف بالجين المتنحي Recessive Gene، الذي إذا وجد بمفرده مع الجين السائد ظهرت الصفة المضادة أي إن الجين السائد يخفي تأثير الجين المتنحي ولكن لا يلغيه.

وفي هذه الحالة يعرف بأن الفرد حامل لهذه الصفة Carrier ولكنها لا تظهر عليه. أما إذا وجد مع جين متنحٍ مشابه له، فتظهر الصفة التي يتحكم فيها. كما أن الكثير من صفات الفرد قد يتحكم فيها زوجان أو أكثر من الجينات يتفاعلان بعضهما مع بعض ومع البيئة المحيطة، لتعطى الصورة النهائية لفعل الجين.

إن اتحاد خلية من الأب (الحيوان المنوي) Sperm مع خلية من الأم



توزيع الكروموسومات في الأخصاب في الحالة الطبيعية

(البويضة) Oocyte هي بداية تكوين الفرد. ففي الإنسان والحيوان يتم ذلك من خلال اتحاد البويضة والحيوان المنوي اللذين يحتويان على نصف عدد الصبغيات، وبالتالي نصف عدد الجينات، فالأم تساهم بنصف عدد الصبغيات والأب يساهم بالنصف الآخر. وعند اتحاد هاتين الخليتين يستعاد العدد الأصلي المميز للفرد. ففي الإنسان مثلاً تحتوي البويضة على 23 صبغياً والحيوان المنوي يحتوي على 23 صبغياً، وبعد الإخصاب فإن البويضة الملقحة Zygote تحتوي على 46 صبغياً وهو العدد المميز للإنسان. معنى ذلك أن البويضة الملقحة تحتوي على المعلومات الوراثية التي تأتي من الأب والأم. وبالتالي فإن مواصفات الابن هي خليط مما يساهم به الأب ومما تساهم به الأم، أي إن البرامج الوراثية موجودة منذ تكوين البويضة المخصبة. كما أن هناك تحكّم وضبط لعمل الجينات، فعلى الرغم من أن نسخة من كل الجينات موجودة في كل خلية، فإن ما يعمل منها في تلك الخلية هي فقط الجينات التي تساعد في تأدية وظيفة تلك الخلية المتخصصة. لذا يجب التأكيد هنا على أن هذه الجينات تخضع لبرمجة دقيقة تحدد فترات عملها أثناء عملية التمايز، ويعرف هذا بتنظيم عمل الجينات Genetic Regulation فقد تعمل جينات معيّنة، مبرمجة للقيام على منع نشاط جينات أخرى فترات محددة وذلك وفقاً لمخطط وراثي محدد، وينفرد كل نوع من أنواع الكائنات الحية بأن خلاياه تحتوي على عدد خاص وثابت من هذه الصبغيات. فالإنسان مثلاً تحتوي خلاياه على 46 صبغياً

Diploid. لذا نجد أن جميع خلايا الإنسان الجسدية للشخص السوي تحتوي على 23 زوجاً من الصبغيات (أي 46 صبغياً) منها 22 زوجاً تسمى الصبغيات الذاتية (الأوتوزومات) Auto some متماثلة في كل من الذكر والأنثى ـ أما الزوج الثالث والعشرون فيتكون من كروموزومَي الجنس Sex chromosome، وهذا الزوج من الصبغيات الجنسية مختلف في الأنثى عنه في الذكر. إذ يتكون من صبغيين جنسيين متماثلين في الأنثى ويرمز لهما (X X) أما في الذكر فإن ذلك الزوج الجنسي يتكون من صبغي جنسي يشبه الصبغيين الجنسيين للأنثى (X) وصبغي آخر يختلف عنه في الشكل والحجم والوظيفة ويرمز له بالرمز (Y) ويحمل مورثات الذكورة.

والجينات أو المورثات الموجودة على الصبغيات (الكروموزومات) هي التي تحدد الصفات الرئيسية للكائن الحي ونوعه. فلون الشعر والعيون وطول القامة أو قصرها ولون البشرة وشكل الأنف إلى غير ذلك من الصفات ترجع كلها إلى ما تحدده التعليمات المكتوبة على هذه الصبغيات (الكروموزومات). لذا فإن أي تغيير في التركيب الشكلي أو الكيميائي لهذه الصبغيات (الكروموزومات) لا بد من أن يترتب عليه تغيُّر ما في الصفات العامة لدى الإنسان.

طرق وراثة الصفات

تنتقل الصفات الوراثية Genetic traits سواء كانت طبيعية أو مرضية من جيل إلى آخر عن طريق انتقال الجينات Genes المحمولة على الكروموزومات Chromosomes، ويحدث ذلك أثناء إخصاب Fertilization بويضة Oocyte من الأم تحمل نصف عدد الكروموزومات والجينات بواسطة خلية ذكرية Sperm (حيوان منوي) تحمل نصف عدد الكروموزومات والجينات من الأب.

ومن خلال دراسات مندل Mendel عن انتقال الصفات الوراثية، اتضحت حقائق عديدة، منها أن أي صفة في الفرد يحددها على الأقل عاملان وراثيان Alleles أحدهما قادم من الأم والآخر من الأب. وهذان العاملان موجودان على نفس الموقع من أزواج الكروموزومات المتماثلة. ويتوقف ظهور الصفة الوراثية على ما إذا كانت هذه الصفة (**سائدة**) Dominant بمعنى أن تكون قوية بحيث

تظهر مع وجود عامل وراثي واحد فقط يحدد هذه الصفة في الشخص. أو صفة **متنحية Recessive** لا تستطيع أن تظهر إلا مع وجود عاملين وراثيين يحددان هذه الصفة في الشخص. وبرسم شجرة العائلة Family history ودراسة طرائق انتقال الأمراض الوراثية من جيل إلى جيل تتضح كيفية توارثها، ونتوصل من خلال هذه الدراسة إلى احتمالات تكرار Recurrent risk ظهور هذه الأمراض في الأجيال القادمة من نسل الفرد المصاب بالمرض الوراثي أو الحامل له، أو أخوته من الذكور أو الإناث.

وسنشرح هنا طريقة رسم شجرة العائلة: Family Pedigree

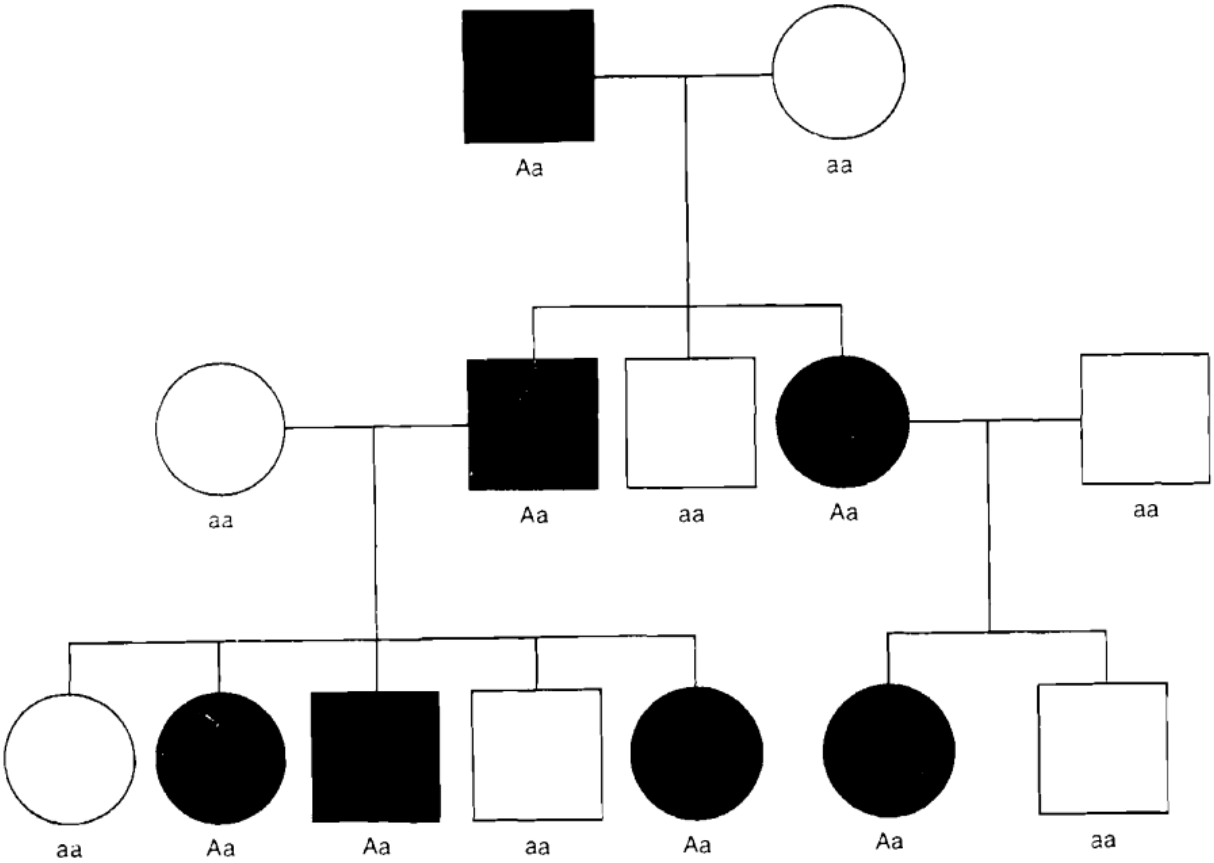
يرمز للذكر برمز (مربع) □ بينما يرمز للأنثى برمز (دائرة) ○ . ويظلل الرمز الدال على الفرد المصاب حتى يمكن التفرقة بينه وبين الشخص غير المصاب.

وتبدأ دراسة شجرة العائلة بدراسة الشخص المصاب سواء كان ذكراً أو أنثى، ويوضع سهم عليه لتحديد موقعه، ثم نحصل على التاريخ العائلي المرضي Family history في كل من والِدَي الطفل أو أقاربه أو المصاب نفسه، ثم ترسم رموز لباقي أخوته، كما تسجل المعلومات عن والديه وأخوتهما ووالديهما. ويتم تحديد أي فرد أصيب بأي مرض أو تشوّه، ولاسيما الحالات التي تشبه حالة الشخص المصاب. ويتم تسجيل حالات الزواج بين الأقارب Consanguineous marriage إن وجدت ودرجة القرابة بين الزوجين في كل منهما، سواء كانا أولاد عم أو أولاد خالة أو أي درجة أبعد من ذلك. ويرمز للزواج بخط يصل بين الزوجين. ويكون الخط فردياً إذا لم تكن هناك صلة قرابة بينهما. كما يكون مزدوجاً إذا كانت هذه الصلة موجودة. ويرمز لحالات الحمل برمز (مثلث) كما يرمز لحالات الإجهاض بنقطة (أو دائرة مغلقة مظللة). كما يرمز للفرد غير المعروف جنسه بشكل (معين).

ومن الأفضل تسجيل شجرة العائلة على مدى ثلاثة أجيال three generation أي أن تأخذ المعلومات الكاملة عن ثلاثة أجيال من العائلة الكبيرة وتشمل الأطفال والآباء والأجداد. كما يجب أن تشتمل الشجرة على معلومات كافية عن أي شخص آخر مصاب وتسجل درجة القرابة الخاصة به.

1 ـ شجرة العائلة في الأمراض الوراثية السائدة:

يظهر المرض الوراثي السائد في حالة وجود عامل وراثي (جين) Dominant gene واحد غير طبيعي يسبب المرض، أي إن الجين المرضي يوجد على كروموزوم واحد فقط. في حين أن نظيره على الكروموزوم المماثل يكون طبيعياً. وخلال دراسة شجرة العائلة ـ في الغالب ـ يتضح بعد أخذ المعلومات أن أحد الوالدين مصاب بالمرض نفسه، قد يكون الأم أو الأب ـ، في حين أن الوالد الآخر يكون طبيعياً تماماً ولا يحمل المرض.

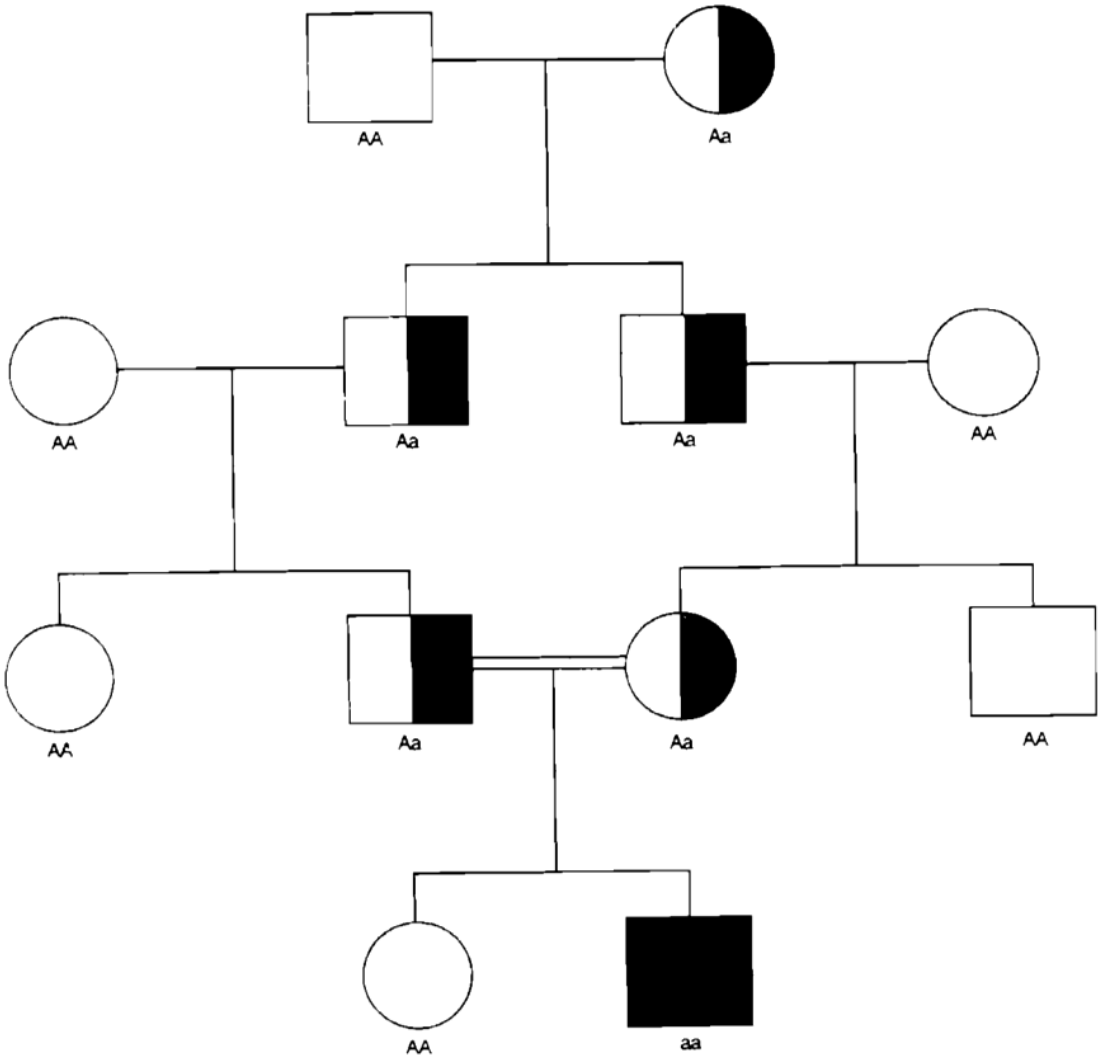


شجرة العائلة ووراثة الصفات السائدة

ومن مظاهر الأمراض الوراثية السائدة أنها تختلف في شدتها من فرد إلى آخر ومن جيل إلى آخر partial penetrance. وقد تكون أعراض المرض بسيطة جداً في الأب أو حتى غير ملحوظة لدرجة أن يظهر المرض في جيل الأجداد ولا يظهر في جيل الآباء، ولكنه يعود ليظهر ثانية في جيل الأبناء. وهذه الظاهرة تسمّى(تعدي الأجيال). وإذا نظرنا لشجرة العائلة نجد أن انتقال المرض يظهر بشكل رأسي Vertical inheritance، أي من جيل إلى آخر وليس له علاقة بزواج الأقارب. ولا يوجد تأثير للجنس على ظهور المرض. ويظهر المرض نفسه في أبناء الشخص المصاب، باحتمال قدره 50 في المائة سواء أكانوا ذكوراً أم إناثاً.

2 ـ شجرة العائلة في الأمراض الوراثية المتنحية :

تظهر أعراض المرض الوراثي المتنحي Recessive gene على الفرد إذا كان الجين المسبب للمرض مزدوجاً، أي موجوداً في كلا الكروموزومين المتماثلين. ويكون كل من الوالدين (الأب والأم) حاملاً للمرض بمعنى أن كلاهما يحملان أحد الجينات المسببة للمرض، ولذلك هناك احتمال أن تنتقل الجينات المرضية من كل من الوالدين إلى الطفل فيصبح مريضاً. وهكذا فإن احتمال ظهور المرض الوراثي نفسه في الأبناء مع كل حمل جديد يكون بنسبة 25 في المائة وهناك احتمال 75 في المائة أن يكون الأبناء غير مصابين به. ومن بين نسبة الـ75 في المائة غير المصابين بالمرض، فإن هناك احتمال 50 في المائة



شجرة العائلة ووراثة الصفات السائدة

أن يكون الأبناء حاملين للمرض مثل والديهم Carriers، و25 في المائة أن تكون العوامل الوراثية لديهم كلها طبيعية Normal. والمعروف أن حامل المرض لا تظهر عليه أي أعراض مرضية، لذا هناك كثيرون لا يعرفون أنهم يحملون العامل الوراثي لمرض معيَّن إلا بعد إنجاب أول طفل مصاب.

وسوف ندرس هذه الاحتمالات في العائلات المختلفة(*):

ففي العائلة الأولى:

إذا تزوج شخص حامل لمرض Carrier من شخص آخر لا يحمل المرض Normal، فإن هذا المرض لا يظهر في أي من الأبناء ولكن بعض الأبناء قد يكونون حاملين للمرض مثل الشخص نفسه.

والعائلة الثانية:

في العائلة الثانية إذا تزوج شخص مصاب بالمرض Affected من شخص آخر عنده نفس الإصابة Affected، فإن احتمال حدوث المرض في الأبناء يكون 100 في المائة، أي إن جميع الأبناء سوف يكونون مصابين بالمرض نفسه لأن الجينات الموجودة عند الأبوين كلها مصابة، مثلاً أن يتزوج شخصان كلاهما مريض بمرض فقر الدم المنجلي فنتوقع أن يكون جميع الأطفال مصابين بمرض فقر الدم المنجلي.

العائلة الثالثة:

إذا تزوج شخص مريض بمرض معيَّن Affected بشخص حامل Carrier المرض نفسه، فإن احتمال إصابة الأبناء هي 50 في المائة.

العائلة الرابعة:

إذا تزوج شخص مريض بمرض معيَّن Affected من شخص سليم Normal لا يحمل المرض نفسه. فلا يوجد احتمال لإنجاب أطفال مرضى حيث إن جميع الأطفال سيكونون حاملين للمرض فقط. وذلك لأن الوالد السليم سوف يعطي الأبناء جيناً سليماً يحميهم من الإصابة وهذا أحسن زواج للشخص المريض.

العائلة الخامسة:

زواج شخصين سليمين تماماً Normal، هنا لا يوجد احتمال لأن يكون الأطفال مرضى أو حاملين للمرض

هناك بعض الأمراض التي قد تكون متشابهه جداً بالفحص الإكلينيكي في حين أنه يكون لها أكثر من سبب وراثي. فقد لوحظ مثلاً أنه إذا تزوج شخصان مصابان بالصمم الوراثي المتنحي Recessive congenital deafness ولكن من عائلات مختلفة فإن احتمالات إصابة الأبناء تكون منعدمة وهذا يدل على أن الجينات المرضية المسببة للمرض نفسه تكون مختلفة في الزوجين.

ولكن في بعض الزيجات الأخرى التي تكون بين الوالدين صلة قرابة وتكون نسبة الإصابة 100 في المائة حيث تكون الجينات المرضية متماثلة وخصوصاً إذا كان الزوجان قريبين أي أولاد عم أو خالة مثلاً.

ومن هنا كانت أهمية التشخيص الدقيق للأمراض الوراثية على مستوى الجينات وليس فقط على مستوى الأعراض المرضية clinical symptoms.

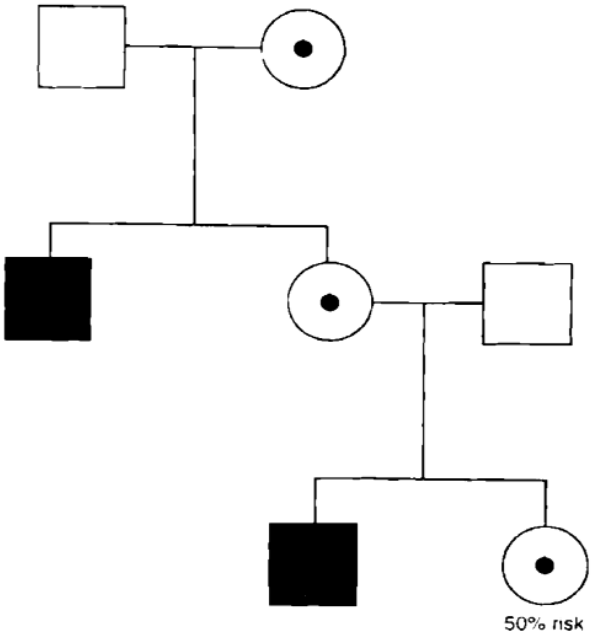
هناك صورة خاصة لتوارث المرض الوراثي المتنحي وهو أن المرض يظهر في شجرة العائلة بصورة مستعرضة Horizontal inheritance. إذ يتضح بدراسة رسم شجرة عائلة الأفراد المصابين أن المرض يظهر في نفس الجيل ـ الأخوة والأخوات وأولاد العم أو الخال ـ أي إن النمط المرضي يكون مستعرضاً وليس طولياً كما هي الحال في الأمراض الوراثية السائدة.

هذه الأمراض الوراثية المتنحية يؤثر فيها زواج الأقارب Consanguineous marriage cousin marriage حيث يزداد احتمال ظهور الأمراض الوراثية المتنحية النادرة Rare recessive genetic diseases في أبناء زيجات الأقارب. إذ إن تماثل الجينات بين الزوجين يكون أكثر حدوثاً في هذه الحالة إذا ما قارنّاه بالزيجات بين غير الأقارب.

3 ـ شجرة العائلة في الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس:
Sex linked inheritance

تظهر هذه الأمراض نتيجة لوجود الجين المرضي على كروموزوم الجنس (X). ولهذا تختلف حدة المرض وأعراضه طبقاً لجنس المريض، فتكون أشد وطأة في الذكر لأن خلاياه الجسدية تحتوي على كروموزوم (X) واحد بينما كروموزومه الجنسي الآخر هو(Y)، أي (XY) لذا لا يوجد إلا جين واحد للمرض إما أن يكون الجين سليماً وإما مريضاً لذا لا يوجد ذكر حامل للمرض.

أما الأنثى فيكون المرض أقل شدة وقد لا تظهر أي أعراض عليها، حيث إن خلاياها الجسدية تحتوي على كروموزومين (XX). لهذا تكون الأنثى حاملة للمرض فقط في حين أن أعراض المرض تظهر على الذكر.

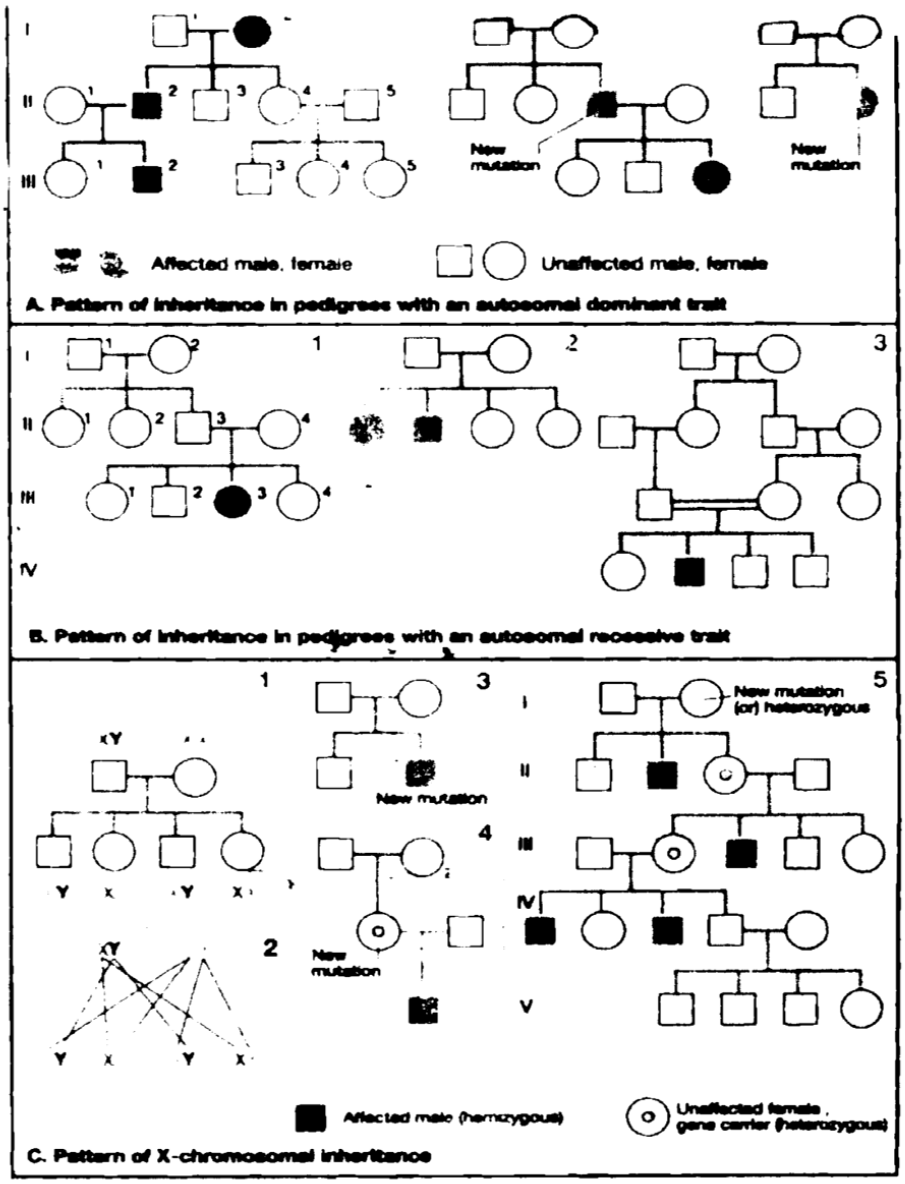


الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

وهذه الطريقة لانتقال المرض من الأنثى للذكر تقسم إلى نوعين: نوع سائد ونوع متنحٍ. فالأمراض السائدة المرتبطة بالجنس X Linked Dominant disease تظهر أعراضها في الأنثى عندما يكون أحد الجينات مصاباً والجين المناظر له على الكروموزوم(X) المماثل طبيعياً. والأنثى الحاملة لهذا المرض تكون مصابة، وتنقل المرض بنسبة 50 في المائة لأي من أبنائها سواء كانوا إناثاً أو ذكوراً لأنها إما أن تعطيهم الجين المصاب 50٪ أو تعطيهم الجين السليم 50٪. ولهذا فإن شجرة العائلة في هذه المجموعة من الأمراض تشبه نظيرتها في الأمراض الوراثية السائدة، ولكن الاختلاف الرئيسي هنا هو عدم انتقال الصفة المرضية من أي ذكر مصاب لأبنه male to male inheritance، وذلك لأن الابن يرث كروموزوم (Y) من أبيه ـ ولهذا يصبح ذكراً ـ والجين المرضي موجود على الكروموزوم (X) وليس (Y).

ومن مميزات الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس أن المرض يكون أكثر انتشاراً في الذكور عنه في الإناث إلا أن المرض لا ينتقل من الأب لابنه، وإنما ينتقل من الأم الطبيعية (في حالة الوراثة المتنحية) حاملة المرض إلى 50 في المائة من أبنائها الذكور فتظهر عليهم أعراض المرض، في حين ينتقل إلى 50 في المائة من بناتها الإناث حيث يكن حاملات للمرض ولكن دون أن تظهر عليهن أعراضه، ثم ينتقل إلى 50 في المائة من أبنائهن الذكور... وهكذا. وأشهر الأمثلة لهذا النوع من الأمراض الوراثية، هو مرض نقص الخميرة ومرض عمى الألوان ومرض سيولة الدم (الهيموفيليا) Hemophilia.

أما بالنسبة للكروموزوم الجنسي الآخر، وهو الكروموزوم (Y)، فلم يُتمكن حتى الآن من تحديد أي صفة مرضية عليه، ولكنه يحمل على ذراعه القصيرة العامل الوراثي (SRY) الذي يحدد الجنس أي الذكورة. وهذا العامل الوراثي هو المسؤول عن تكوين الخصية في الجنين، وما يتبعها من تطورات في التكوين الطبيعي للأعضاء التناسلية في الذكر نتيجة لإفراز هرمونات جينية معيَّنة وكما يحمل كروموزوم (Y) بعض العوامل الوراثية مثل وجود الشعر على الأذن الخارجية، وتنتقل هذه الصفات إلى الذكور فقط ولا تظهر في الإناث.



توارث الأمراض السائدة والمتنحية والمرتبطة بالجنس

المصدر المعتمد : سلسلة الامراض الوراثيه (الوراثه مالها وما عليها) للدكتوره شيخه سالم العريض