



التدريب المعلمي الحادي عشر وراثة العشائر : التكرارات الجينية في المجتمعات البشرية

العشيرة المندلانية عبارة عن مجموعة من الكائنات تتزاوج فيما بينها جنسياً متقاسمة مستودعاً جينياً مشتركاً يحتوى على كل المعلومات الوراثية التي يملكها الأفراد في العشيرة . وقد وضع العالمان الإنجليزي G.H.Hardy و الألماني W.Weinberg في عام ١٩٠٨ المبدأ الذي يتعلق بتكرار الآليات في العشيرة المعروف بمبدأ اتزان هاردي – واينبرج = Hardy Weinberg equilibrium principle والذي ينص على أنه عند الاتزان تظل التكرارات الأليلية وتكرارات التراكيب الوراثية ثابتة من جيل إلى جيل طالما لم تطرأ أي عوامل تخل بهذا الاتزان (مثل الطفرة أو الانتخاب أو الانحراف الوراثي أو الهجرة أو الدفع الميوزي).

وقد وضع هاردي وواينبرج صيغة العلاقة بين التكرارات الأليلية (التكرارات الجينية) gene frequencies في العشيرة وتكرارات فئات التراكيب الوراثية genotype frequencies .
إذا اعتبرنا أن الجين يوجد في صورة أليلين فقط A و a وتكرارات الجين هي :

$$A = \text{تكرار الأليل}$$

$$a = \text{تكرار الأليل}$$

وباستخدام صيغة هاردي – واينبرج فإن فئات التراكيب الوراثية genotype frequencies في عشيرة تتزاوج عشوائياً يعبر عنها بـ : $(p + q)^2$ مع ملاحظة انه يمكن حساب التكرارات الجينية gene frequencies من معرفة تكرارات التراكيب الوراثية genotype frequencies

مثلاً : تكرارات الأليل A = تكرارات Aa $1/2 + AA$

$$p^2 + pq =$$

$$p (p + q) =$$

$$p =$$

وتكرارات الأليل a = تكرارات Aa $1/2 + aa$

$$q^2 + pq =$$

$$q (q + p) =$$

$$q =$$

باستخدام أنتيجينات الدم M و N يمكن تحديد التورث في البشر—بطريقة سهلة ودقيقة . كل كريات الدم الحمراء في الإنسان تحتوى إما على M أو N أو الإثنين معاً. وهنالك أليلين M و N تنعدم بينهما السيادة (سيادة تعادلية Co-dominance) وعليه فهنالك ٣ أشكال ظاهرية Phenotypes وهي M و MN و N والتي تقابل التراكيب الوراثية الثلاثة الممكنة وهي MM و MN و NN على التوالي . وفي هذا العملي سوف يتم تحديد طرز مجموعات الدم A و B التي تمثل حالة لوجود ثلاث أليلات بدلاً عن أليلين كما في مثال MN بينما يوجد الأليلين A و B تنعدم بينهما السيادة co-dominant (كما في M و N) بينما يوجد الأليل متنحياً . ويمكن استخدام معادلة هاردي – واينبرج لمعرفة التكرارات الجينية من معرفة تكرارات التراكيب الوراثية . وفي هذه الحالة يفترض أن تكرارات الأليلات O و B و A هي p و q و r وعليه فإن تكرارات التراكيب الوراثية :

$$p^2 + 2pq + q^2 + 2pr + 2qr + r^2 = (p + q + r)^2$$



الاحتياجات: - قطن معقم كحول إثيلي بتركيز ٧٠%

- صابون - ورق تواليت أو مناديل - مصل دم serum يحتوي على أجسام مضادة لطراز الدم A
- وطراز الدم B - مفصد معقم - أعواد تخليل الأسنان tooth pick - شريحة نظيفة - مجهر -
- ورق ترشيع - ورق مشبع بمادة (PTC) - قلم شمع.

الطريقة:

- (١) أغسل يديك جيداً ثم جففهما.
- (٢) على الشريحة النظيفة أرسم بقلم الشمع ٣ دوائر متباعدة وأكتب على الأولى A و على الثانية B وعل الثالثة C (control).
- (٣) ضع قطرة من مصل الدم المحتوى على مضاد لطراز A على الدائرة A وقطرة من المضاد لطراز B على الدائرة المعلمة B.
- (٤) أمسح على إصبعك السبابة الأيسر. بالقطن المعقم المغموس في الكحول واستخدم المفصد المعقم لتثب طرف إصبعك بسرعة (يستخدم المفصد مرة واحدة فقط) أمسح القطرة الأولى من الدم بالقطن المعقم.
- (٥) اضغط بعناية على إصبعك لاستخراج قطرة من الدم لكل دائرة في الشريحة . تأكد من عدم لمس السيرم. استعمل عود تخليل نظيف لخلط الدم تماماً وبعناية في كل دائرة (استخدم عوداً منفصلاً لكل دائرة) .
- (٦) أترك الشريحة لمدة ٣ دقائق ثم سجل ملاحظاتك.
- (٧) أفحص الشريحة تحت المجهر مستعملاً قوة تكبير صغيرة (%١٠٠).

التمرين:

- (١) حدد طراز دمك بالنسبة للإنتيجينات A و B حسب التفاعلات الممكنة الآتية:
(أ) لا يحدث تجلط = طراز الدم O
(ب) يحدث تجلط مع مضاد A فقط = طراز دم A
(ج) يحدث تجلط مع مضاد B فقط = طراز دم B
(د) يحدث تجلط مع كل من مضاد A و B = طراز دم AAB
- (٢) إن كنت تعرف طراز دمك من قبل هل يتفق مع النتيجة التي حصلت عليها في هذا العملي ؟
- (٣) مستخدماً بيانات كل زملائك في المجموعة أحسب تكرارات الأليلات الثلاثة .
- (٤) اعتبر أن مجموعتك الدراسية هذه تمثل عينة عشوائية (للمجتمع السوداني) قارن بينها وبين عينة عشوائية لمجتمع البيض في أمريكا حيث حسبت التكرارات التقريبية لطراز الدم على النحو الآتي : ١٠% من المجموعة طراز دمهم A ، ٩% طراز دمهم B ، ٣% طراز دمهم AB و ٤٧% طراز دمهم O . فسر أي اختلافات ناتجة بين المجموعتين.
- (٥) أحسب مربع كاي لبيانات المجموعة .

الطريقة :

- ١- خذ ورقة ترشيع نظيفة وتذوقها .
- ٢- خذ ورقة ترشيع مشبعة بالمركب العضوي فينيل ثايوكارباميد (PTC) phenylthiocarbamide .
- ٣- قارن بين طعم الورقتين .



التمرين :

- ١- حدد مذاق مادة ال PTC لديك (شكل مظهري) .
- ٢- إذا كانت القدرة على تذوق PTC محكومة بأليلين لجين سائد أحسب تكرارات الأليلين (في كل المجموعة) بتطبيق إيزان هاردي – واينبرج وبين التراكيب الوراثية المتوقعة .
- ٣- قارن النتائج من مجموعتك مع النتائج المعروفة لمجتمعات البيض في أمريكا (٧٠% ذاقوا للمادة و ٣٠ % ليست لهم القدرة على التذوق) ومجتمعات السود في أمريكا (٩٠% ذواقين و ١٠% غير ذواقين) .
- ٤- أحسب مربع كاي مستخدماً الجدول الآتي :

الشكل الظاهري	الملاحظ (O)	المتوقع (E)	O-E	(O-E) ²	(O-E) ² / E
ذواق					
غير ذواق					
المجموع					

$$X^2 = \text{عدد درجات الحرية} =$$

- ٥- هل تعرف تركيبك الوراثي ؟ إن أجبت بلا كيف يمكنك التعرف على تركيبك الوراثي .
- ٦- هل تعرف صفات مظهرية أخرى في المجموعة ؟ هل بإمكانك تحديد ميكانيكية التوريث لهذه الصفات؟



تدريب عملي اضافي وراثة العشائر Population Genetics

وراثة العشائر Population Genetics

تعريف أساسية:

- وراثة العشائر: أحد فروع علم الوراثة الذي يختص بدراسة توزيع الجينات في العشائر والعوامل التي تؤدي إلى ثبات أو تغير تكرار الجينات وتكرارات التراكيب الوراثية من جيل إلى جيل.
- 1. العشيرة: مجموعة من الكائنات الحية التي تنتمي لنفس النوع والتي تعيش في منطقة جغرافية معينة.
- العشيرة المنдлиية: مجموعة من الكائنات الحية التي تتكاثر جنسيا وبينها درجة عالية نسبيا من القرابة (نوع، قطيع، سلالة) والتي تعيش داخل حدود جغرافية محددة حيث يحدث التزاوج فيما بينها.
- مستودع جيني Gene Pool: هو كل الجينات التي تنتمي لموقع جيني معين في العشيرة ككل.
- التكرار الجيني أو الأليلي Allele or Gene Frequency: هو نسبة عدد المواقع المشغولة بأليل معين إلى كل مواقع هذا الجين.
- تكرار التركيب الوراثي Genotypic Frequency: هو نسبة الأفراد التي لها تركيب وراثي معين في العشيرة ككل
- التلقيح العشوائي Random mating: هو نظام تزاوجي معين يكون فيه التزاوج بين الذكور والإناث مستقلا (عشوائية) فيما يتعلق بالتركيب الوراثي والشكل المظهري. أي لا يوجد أي تحيز في اختيار أي ذكر دون الآخر لتلقيح أنثى.

قانون هاردي واينبرج

Hardy - Weinberg Law

إذا كانت العشيرة في حالة اتزان أي إذا كان التلقيح عشوائي وفي غياب القوى التي تغير من تكرار الجينات فإن التكرار الجيني وتكرارات التراكيب الوراثية تظل ثابتة من جيل إلى جيل. ولهذا الأساس عدة افتراضات يعتمد عليها أهمها.

- 1 - التلقيح التزاوج عشوائي.
- 2 - التكرارات الأليلية (الجينية متساوية في الذكور والإناث).
- 3- كل التراكيب الوراثية لها نفس البقاء (Viability) ونفس الخصوبة (ليس هناك انتخاب).
- 4 - عدم حدوث الطفرة.
- 5- عدم حدوث هجرة إلى العشيرة.
- 6 - العشيرة كبيرة نسبة أي أن التكرارات الأليلية لا تتغير من جيل إلى جيل نتيجة الصدفة.

وفي وجود التلقيح العشوائي فإن العلاقة بين التكرار الأليلي وتكرار التركيب الوراثي تكون بسيطة لأن التلقيح العشوائي للأفراد يكافئ الاتحاد العشوائي للجاميطات. ولنكون دقيقين دعنا نفترض وجود عشيرة ما وأن هناك موقع جيني معين له أليلان هما L^N و L^M وأن تكرار الأليل $L^M = P$ وتكرار الأليل $L^N = q$ فإن تكرارات التراكيب الوراثية المتوقعة إذا كان هناك تلقيح عشوائي تكون:



$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Hardy Weinberg Law

$$p^2 = L^M L^M$$

$$2Pq = L^M L^N$$

$$q^2 = L^N L^N$$

$$1 = q + P$$

		الجامينات الذكورية	
		P(L ^M)	q(L ^N)
الجامينات الأنثوية	P(L ^M)	P ²	Pq
	q(L ^N)	Pq	q ²

أي أن تكرارات التراكيب الوراثية p^2 ، $2Pq$ ، و التي نتجت من التلقيح العشوائي لجين له أليلان تشكل ما يعرف بقانون هاردي - واينبرج.

أو بمعنى آخر: إذا كانت العشيرة متزنة (التلقيح العشوائي + بقية الافتراضات السابقة) فإن التكرار الجيني لليل P = LM والأليل q

= LN . وعليه تصبح تكرارات التراكيب الوراثية:

$$p = LMLM \quad 2Pq = IML \quad q^2 = LNLY$$



حساب التكرار الجيني وتكرار التراكيب الوراثية

أولاً: في حالة السيادة غير التامة أو المشتركة:

مثال ١: في قطيع معين من أبقار الشورتهورن وجدت الأعداد التالية:

AA لونها أحمر ١٦

Aa لونها طوبي ٤٨

aa لونها أبيض ٣٦

أ - أوجد التكرار الجيني لهذه المجموعة.

ب - ما هي تكرارات التراكيب الوراثية؟

ج - هل هذه العشيرة في حالة اتزان؟

نسبة التراكيب الوراثية = ١ : ٢ : ١

aa : Aa : AA =

نسبة الأشكال المظهرية = ١ : ٢ : ١

= أحمر : طوبي : أبيض

عدد التراكيب الوراثية = عدد الأشكال المظهرية = ٣

الحل:

أ - التكرار الجيني للأليل P = A = $\frac{\text{عدد الأفراد الأصيلة لهذا الأليل} + \frac{1}{2} \text{ عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}}$

$$0,4 = \frac{(48) \frac{1}{2} + 16}{100} =$$



أ - التكرار الجيني للأليل $a = q = \frac{\text{عدد الأفراد الأصلية لهذا الأليل} + \frac{1}{2} \text{ عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}}$

$$0,6 = \frac{(48) \frac{1}{2} + 36}{100} =$$

ب - تكرار التراكيب الوراثية:

$$0,16 = (0,4)^2 = P^2 = AA$$

$$0,48 = (0,6)(0,4) \times 2 = 2Pq = Aa$$

$$0,36 = (0,6)^2 = q^2 = aa$$

ج - لمعرفة فيما إذا كانت العشيرة في حالة اتزان أم لا:

١ - استخراج تكرار الأفراد الخليطة من الأرقام المعطاة.

٢ - قارن هذه القيمة التي استخراجتها بالقيمة $2pq$.

• إذا كانت القيمتان متساويتان هناك اتزان.

• إذا كانت القيمتان غير متساويتان ليس هناك اتزان.

تكرار الأفراد الخليطة $= 100/48 = 0,48$

وحيث أن القيمة المستخرجة $2Pq = 0,48$

العشيرة في حالة اتزان.

مثال ٢: في عشيرة بشرية معينة وجد ما يلي:

$$298 = L^M L^M$$

$$489 = L^M L^N$$

$$213 = L^N L^N$$

أ - أوجد التكرار الجيني لهذه العشيرة.

ب - ما هي تكرارات التراكيب الوراثية؟

ج - هل هذه العشيرة في حالة اتزان؟



الحل:

$$\frac{\text{عدد الأفراد الأصلية لهذا الأليل} + \text{عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}} = P = L^M \text{ تكرار الأليل}$$

$$0,5425 = \frac{(489) \frac{2}{1} + 298}{1000} =$$

$$\frac{\text{عدد الأفراد الأصلية لهذا الأليل} + \text{عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}} = q = L^N \text{ تكرار الأليل}$$

$$0,4575 = \frac{(489) \frac{2}{1} + 213}{1000} =$$

ب - تكرار التراكيب الوراثية:

$$0,2943 = (0,5425)^2 = P^2 = L^M L^M$$

$$0,4964 = (0,4575)(0,5425) \times 2 = 2Pq = L^M L^N$$

$$0,2093 = (0,4575)^2 = q^2 = L^N L^N$$

$$\text{ج - تكرار الأفراد الخليطة} = 1000/489 = 0,4890$$

$$\text{وحيث أن القيمة } 2Pq = 0,4890$$

العشيرة في حالة اتزان.



مثال ٣: في عشيرة بشرية معينة وجد ما يلي:

$$30 = L^M L^M$$

$$20 = L^M L^N$$

$$50 = L^N L^N$$

أ - أوجد التكرار الجيني لهذه العشيرة.

ب - ما هي تكرارات التراكيب الوراثية؟

ج - هل هذه العشيرة في حالة اتزان؟

الحل:

$$P = \frac{\text{عدد الأفراد الأصلية لهذا الأليل} + \frac{1}{2} \text{ عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}} = P = L^M$$

$$0,4 = \frac{(20) \frac{1}{2} + 30}{100} =$$

$$q = \frac{\text{عدد الأفراد الأصلية لهذا الأليل} + \frac{1}{2} \text{ عدد الأفراد الخليطة}}{\text{العدد الكلي}} = q = L^N$$

$$0,6 = \frac{(20) \frac{1}{2} + 50}{100} =$$

لا بد أن يكون:

$$1 = q + P$$

$$1 = 0,6 + 0,4$$

ب - تكرار التراكيب الوراثية:

$$0,16 = (0,4)^2 = P^2 = L^M L^M$$

$$0,48 = (0,6) (0,4) \times 2 = 2Pq = L^M L^N$$

$$0,36 = (0,6)^2 = q^2 = L^N L^N$$

لا بد أن يكون:

$$1 = P^2 + 2Pq + q^2$$

$$1 = 0,16 + 0,48 + 0,36$$

ج - تكرار الأفراد الخليطة = $0,2 = 100/20$

وحيث أن القيمة $0,2$ لا تساوي القيمة $2Pq (0,48)$

العشيرة ليست في حالة اتزان.



تمرين:

احسب التكرار الجيني وتكرارات التراكيب الوراثية لكل من العشائر التالية ثم حدد فيما إذا كانت في حالة اتزان أم لا.

أ- $L^M L^M$ ١٢ ، $L^M L^N$ ١٨ ، $L^N L^N$ ٢٠

ب- AA ١٠ ، Aa ٢٠ ، aa ١٠

ج- BB ١٥ ، Bb ٢٠ ، bb ١٥



ثانيا: في حالة السيادة التامة:

إن حساب التكرار الجيني للأليلات التي تظهر فيما بينها علاقات السيادة والتحي تحتاج إلى طريقة مختلفة عن تلك التي استخدمت في حالة السيادة غير التامة أو المشتركة التي تم شرحها أولا. لأن الشكل المظهري السائد قد يكون في أحد تركيبين وراثيين هما AA أو Aa ولا توجد طريقة غير طريقة التلقيح الاختباري (تلقيح أفراد خليطه مع أفراد متنحية) للتمييز بين عدد الأفراد الأصبيلة والخليطة في العينة. إلا أن الشكل المظهري الوحيد الذي يكون تركيبة الوراثي معروفا هو التركيب الوراثي للأفراد المتنحية aa. فإذا كانت العشيرة متزنة (تلقيح عشوائى مثلا) فإنه يمكن تقدير تكرار الأليل a (q) من و (تكرار التركيب الوراثي أو الشكل المظهري) أو نسبة حدوث الصفة تحت الدراسة.

مثال ١: في الأغنام يعتمد لون الصوف الأبيض على أليل سائد B ولون الصوف الأسود على أليل متنحي b. افترض أن عينة تتكون من ٩٠٠ من الأغنام من قطع معين أعطت البيانات التالية:

$$\begin{aligned} \text{نسبة التراكيب الوراثية} &= 1 : 2 : 1 \\ \text{bb} : \text{Bb} : \text{BB} &= \\ \text{نسبة الأشكال المظهرية} &= 1 : 3 \\ \text{أبيض} : \text{أسود} &= \\ \text{عدد التراكيب الوراثية} &= 3 \text{ و عدد الأشكال المظهرية} = 2 \end{aligned}$$

أبيض ٨٩١

أسود ٩

أ - احسب التكرار الأليلي (الجيني).

ب - ما هو تكرار الأفراد الخليطة؟

الحل:

$$\text{أ - تكرار الأفراد المتنحية} = q^2 = \frac{\text{عدد الأفراد المتنحية}}{\text{العدد الكلي}} = \frac{9}{900} = 0,01$$

$$\sqrt{q^2} = (q) \text{ تكرار الأليل المتنحي}$$

$$\text{ب - تكرار الأليل المتنحي} (b) = q = \sqrt{0,01} = 0,1$$

$$\text{تكرار الأليل السائد} (B) = P = 1 - q = 1 - 0,1 = 0,9$$

$$\text{ب - تكرار الأفراد الخليطة (الحاملة للصفة)} = 2Pq = (0,9)(0,1) = 0,18$$



مثال ٢: في الإنسان ، مرض Hartnup مرض وراثي جسدي متنحي. فإذا علمت أن نسبة حدوث هذا المرض هو ١/١٤٠٠٠ وإذا علمت أن التزاوج عشوائي فأوجد التكرار الجيني وتكرار الأفراد الخليطة (الحاملة).

الحل:

نسبة حدوث المرض = q^2 = تكرار الأفراد المتنحية = تكرار التراكيب الوراثية

$$0,0085 = \sqrt{1/14000} = \sqrt{q^2} = q = \text{تكرار الأليل المتنحي (a) (المسؤول عن المرض)}$$

$$0,9915 = 0,0085 - 1 = q - 1 = P = \text{تكرار الأليل السائد (A)}$$

$$0,017 = (0,0085) (0,9915) \times 2 = 2Pq = \text{تكرار الأفراد الخليطة (الحاملة للمرض)}$$

ويمكن حساب التكرار الجيني التقريبي للجينات الجسدية السائدة من نسبة حدوث الصفة أو المرض تحت الدراسة. إن الأفراد الأصلية للصفة السائدة نادرة جداً عادة وبفرض تقدير تكرار الجين يمكن تجاهل هذه الأفراد لأن كل الأفراد التي تظهر المرض تقريباً تكون خليطه أي أن تكرارها يصبح q^2 بدلاً من $2Pq$ (لأن p تقارب الواحد صحيح) وعليه فإن:

تكرار الجين الجسدي السائد = $2/1 \times$ نسبة حدوث المرض أو الصفة الجسدية السائدة

مثال: إذا علمت أن مرض زيادة مستوى الكوليسترول العائلي مرض وراثي جسدي سائد وأن نسبة حدوثه هي ١/٥٠٠ فأوجد تكرار هذا الجين السائد .

الحل:

$$\text{تكرار الجين الجسدي السائد الطافر} = \frac{1}{2} \times \text{نسبة حدوث المرض}$$

$$0,001 = \frac{1}{1000} = \frac{1}{500} \times \frac{1}{2} =$$

كل الأفراد التي تظهر المرض تكون خليطه
تكرار الأفراد الخليطة = q^2 لأن $P = 1$
نسبة حدوث المرض = q^2
 $q = 2/1 \times$ نسبة حدوث المرض