# משימה מספר 1 – ייעוץ גנטי

## ייעוץ גנטי – למה?

את השושלת שלפניכם שרטט יועץ גנטי, בעקבות פנייה של משפחה. בני משפחה זו נולדים שומעים, אך אצל אחדים מהם חלה ירידה בשמיעה לקראת גיל 30, ולקראת גיל 40 הם נעשים חירשים. בני המשפחה שפנו אל היועץ מעוניינים לברר האם הם עלולים להיות חירשים. השושלת עוקבת אחר התכונה של אובדן שמיעה בגיל מבוגר. לשם הפשטות אנו מניחים כי הפגם הגורם לחירשות נובע במקרה זה ממוטציה מסוימת בגן יחיד. כמו כן אנו מניחים כי הפגם נדיר, כלומר, שכיחותו באוכלוסייה נמוכה מאוד.

## המשימה

אנו נמצאים במרפאה לייעוץ גנטי, ואתם בתפקיד היועצים הגנטיים. התבוננו בשושלת שלפניכם והתייחסו לשאלות האלה:



### הסבר טקסטואלי לתמונה

אילן של משפחה

תיאור דור ראשון: זכר חירש יליד שנת 1843 נשוי לנקבה שומעת ולהם בן זכר חירש אחד שנולד בשנת 1868.

תיאור דור שני: הבן הזכר החירש (יליד שנת 1868) נשוי לנקבה שומעת. להם נולדו ארבעה צאצאים וכולם חירשים: שני זכרים ושתי נקבות. ארבעת הצאצאים התחתנו עם בני זוג שומעים.

תיאור דור שלישי

1. זכר חירש נשוי לנקבה שומעת, יש להם שלושה צאצאים חירשים: שני זכרים ונקבה אחת.
2. נקבה חירשת נשואה לזכר שומע, יש להם חמישה צאצאים: שני זכרים חירשים ילידי 1922 ו-1925), זכר שומע אחד (יליד 1919), ושתי נקבות שומעות (ילידות 1934 ו-1936).
3. נקבה חירשת נשואה לזכר שומע, יש להם ארבעה צאצאים – נקבה חירשת אחת (ילידת 1928), שני זכרים חירשים (ילידי 1939 ו-1943) וזכר שומע אחד (יליד 1934).
4. זכר חירש נשוי לאישה שומעת, יש להם ארבעה צאצאים: שני זכרים חירשים (ילידי 1943 ו-1948), זכר שומע אחד (יליד 1945) ונקבה שומעת אחת (ילידת 1949).

דור רביעי:

1. זכר חירש יליד 1922 (מדור שלישי) היה נשוי לאישה שומעת ולהם שני צאצאים, זכר חירש (יליד 1947) ונקבה חירשת (ילידת 1945).
2. זכר חירש יליד 1925 (מדור שלישי) נשוי לאישה שומעת, ולהם בת נקבה שומעת (ילידת 1951).
3. נקבה חירשת ילידת 1928 (מדור שלישי) הייתה נשואה לגבר שומע ולהם שתי בנות נקבות שומעות (ילידות 1947 ו- 1950).

### שאלות

1. מהי לדעתכם דרך התורשה הסבירה ביותר של האלל לחירשות במשפחה?
	1. אלל דומיננטי אוטוזומי
	2. אלל רצסיבי אוטוזומי
	3. אלל בתאחיזה ל-X
	4. אלל בתאחיזה ל-Y
2. האם החירשים במשפחה הם הומוזיגוטים או שהם הטרוזיגוטים לאלל הקובע חירשות?
	1. הומוזיגוטים
	2. הטרוזיגוטים
3. מה הסיכוי שלבן משפחה חירש ייוולד צאצא שיהיה חירש בבגרותו?
	1. 25%
	2. 50%
	3. 30%
	4. 100%
4. מהי לדעתכם חשיבותו של איסוף נתונים על בני משפחה חירשים ושומעים רבים במשך חמישה דורות?
מדוע לא מופיעים רוב הצאצאים מדור חמישי ושישי?
5. המסקנה שהגעתם אליה בשאלה 1 מאפשרת לקבוע עבור התכונה הנבדקת את הגנוטיפ המשוער של בני המשפחה הבוגרים, החירשים והשומעים. האם ניתן לקבוע את הגנוטיפ של הצעירים במשפחה? הסבירו.

## תשובות לשאלות רב-ברירה

* + - 1. א. אלל דומיננטי אוטוזומי
			2. ב. הטרוזיגוטים
			3. ב. 50%

## מה למדתם במשימה זו?

יועץ גנטי מאפיין את דרך התורשה על ידי מעקב אחר הפנוטיפ. בדוגמה שלפנינו, קבעתם כי דרך התורשה הסבירה ביותר היא דומיננטית אוטוזומית. קביעה זו מובילה למסקנה כי השומעים הבוגרים נושאים שני אללים תקינים לגן המעורב בשמיעה, בעוד שאצל החירשים הבוגרים, אלל אחד מתוך השניים פגום (מתוך הנחה שהאלל הפגום הוא נדיר באוכלוסייה).

התכונה הנבדקת ייחודית בכך שהיא מתבטאת בגיל מבוגר יחסית, לכן במקרה זה לא ניתן לקבוע מי מהצאצאים הצעירים יהיה חירש בבגרותו. ניתן לקבוע כי לכל הצאצאים של הורה חירש סיכוי של 50% לשאת את האלל הפגום.

כדי להחליט מי מהצעירים נושא את האלל הפגום, יש לבדוק את הגנים בדיקה מולקולרית.

## מונחים המופיעים במשימה

1. **שושלת (Pedigree)** – אילן יוחסין, תרשים עץ של משפחה המדגים כיצד תכונה גנטית מסוימת או מחלה עברה בתורשה.
2. **מוטציה (Mutation, בלטינית: מוטר-לשנות)** – שינוי כלשהו במידע התורשתי. לדוגמה- החסרה או הוספה של בסיס אחד או יותר של המידע התורשתי. לא כל מוטציה באה לידי ביטוי בפנוטיפ של הפרט. למעשה רק חלק קטן מאוד מהמוטציות המתרחשות באות לידי ביטוי. כאשר המוטציה חלה בתאי הזוויג היא עשויה לעבור בתורשה לצאצאים.
3. **ייעוץ גנטי (Genetic consultation)** – יעוץ שנערך על ידי יועץ שהוא ד"ר לגנטיקה או רופא שעבר התמחות בגנטיקה ומטרתו לספק לפונים ולבני משפחותיהם מידע ולהנחות אותם לגבי מצבים הקשורים בתורשה.
4. **אלל (Allele)** – צורות שונות (כלומר הבדלים ברצף נוקלאוטידים) של גן אחת מהגרסאות החלופיות של רצף DNA הנמצאת באתר גנטי מסוים. כל גן רצף על הכרומוזומים האוטוזומלים הומולוגיים קיים בשני אללים (אלל אחד התקבל מכל הורה) אשר נמצאים בדיוק באותו מיקום על גבי כל אחד מהכרומוזומים. האללים יכולים להיות זהים או שונים זה מזה. אלל יכול להיות גן או סמן קבוע ב-DNA של כל בני האדם, לדוגמה לגן לצבע עיניים קיים אלל הקובע צבע כחול ואלל הקובע צבע חום. ביטוי התכונה תלוי ביחסי דומיננטיות רצסיביות בין אללים של גן מסוים. כיום הורחבה ההגדרה של אלל: כך, גם צורות שונות (הבדלים ברצף הנוקלאוטידים) של סמנים גנטיים מכונות אללים.
כשלגן מסוים (או סמן גנטי) יש יותר משני אללים מתיחסים אליו כאל בעל אללים מרובים (Multiple Allele). יש לזכור כי גם כאשר לגן מסוים יש מספר אללים, בתאיו של יצור מסוים נמצאים לכל היותר שניים מאללים אלה.
5. **הומוזיגוט (Homozygote)** – יצור שיש לו שני אללים זהים באתר גנטי מסיום בזוג מסיום של כרומוזומים. במילה זו מתייחסים תמיד לאלל מסוים מתוך כלל האללים של היצור.
6. **הטרוזיגוט (Heterozygote)** - תא או יצור שיש לו שני אללים שונים של אותו גן בשני כרומוזומים הומולוגים.
7. **גנוטיפ (Genotype)** – ההרכב של החומר התורשתי בתא או ביצור הקובע את תכונותיו.
8. **פנוטיפ (Phenotype)** – הביטוי הנראה לעין של תכונה/תכונות של יצור מסיום בתנאי סביבה נתונים.
9. **אוטוזומי (Autosome)** – כרומוזום שאינו מעורב ישירות בקביעת הזוויג. הגנום האנושי הדיפלואידי מכיל 46 כרומוזומים: 22 זוגות אוטוזומים הומולוגיים וזוג אחד של כרומוזומי זוויג (X ו-Y או X ו-X).