# מחקר 2: דור העתיד

## משימה א

### חלק א

במשימה זו ישנה תמונה של תא ביצה של חולדה בשלבי הבשלה. התאים הנמצאים בחלק העליון שייכים לרקמת השחלה, והתא הגדול במרכז התמונה הוא תא הביצה. ה-DNA בתאים נצבע בצבע כחול, וחלבון שהוא מרכיב של השלד התוך-תאי (טובולין) מופיע בירוק. תא ביצה זה מוכן להפריה באמצעות תא זרע.

שימו לב לצבע הכחול בצדה השמאלי של תחתית תא הביצה (בערך בשעה 7). מה לדעתכם מייצג הצבע הכחול? מדוע לדעתכם הצבע נראה כמו פס?

הקלידו את תשובתכם כאן:

|  |
| --- |

### חלק ב

במשימה זו מוצג תרשים המתאר את התפתחות תאי הזיווג באדם.
היעזרו בתרשים שלפניכם. לאחר קריאת ההסבר לתרשים ענו על השאלה.

מיוזה היא חלוקת תא שמתרחשת בתאי זוויג. תאי הזוויג בזכר הם תאי זרע, ובנקבה - תאי ביצה (אפשר גם לומר ביצית או אואוציט). תאי מוצא של תאי זוויג מתחלקים חלוקות מיטוזה חוזרות ונשנות. כך נוצרים תאי זוויג בשלבי התמיינות התחלתיים. בשלבים הבאים תאי הזוויג ממשיכים להתמיין ומתחלקים חלוקות מיוזה: בנקבה - אואוציט ראשוני ושניוני בשחלות, ובזכר - ספרמטוציט ראשוני ושניוני באשכים.

להבדיל מחלוקות מיטוזה, תאים שעוברים את תהליך החלוקה במיוזה, מתחלקים פעמיים. התוצרים של המיוזה הם תאים הפלואידים. התוצרים בזכר הם ארבעה תאי זרע. בנקבה רק תא אחד. בנקבה בתום המיוזה הראשונה הציטופלסמה אינה מתחלקת בצורה סימטרית ומתקבלים שני תאים השונים בגודלם: תא אחד הוא גוף קוטב קטן והשני הוא אואוציט שניוני המהווה את חומר המוצא ליצירת הביצית. בשלב זה כל כרומוזום עדיין מורכב משתי כרומטידות. הכרומטידות לא ייפרדו עד לחלוקת המיוזה השנייה. בתום המיוזה השנייה הציטופלזמה שוב אינה מתחלקת בצורה סימטרית ומתקבלים שני תאים שונים בגודלם: גוף קוטב שני וביצית בשלה אחת, בכל אחד מהם יש מערכת הפלואידית של כרומוזומים. שני גופי הקוטב שתוארו קטנים בגודלם ובסוף התהליך הם מתפרקים. מידע נוסף תוכלו לקבל ברקע, "מיוזה ראשונה" ו"מיוזה שניה". (ברב בעלי החיים השייכים לחולייתנים השלמת המיוזה השנייה חלה בעקבות ההפריה, כלומר גוף הקוטב השני מופרש מהביצית לאחר האיחוי עם תא הזרע).

שימו לב: בתום חלוקת המיוזה הראשונה מתקבל אואוציט גדול וגופיף קוטב קטן (שמסולק). האואוציט השניוני מתחלק לתא ביצה בשל וגדול ולגופיף קוטב שני.

1. כיצד לדעתכם שומרת הביצה על גודלה, למרות שתי חלוקות תא?

הקלידו את תשובתכם כאן:

|  |
| --- |

1. באיזה שלב לדעתכם מצוי בתרשים תא הביצה מחלק א' של המשימה?

הקלידו את תשובתכם כאן:

|  |
| --- |

## משימה ב

לפני תחילת משימה זו קראו על [אי-היפרדות](https://stwww1.weizmann.ac.il/cell/?p=133), [א-נורמליות כרומוזומלית](https://stwww1.weizmann.ac.il/cell/?p=127) ו[מספר כרומוזומים שגוי](https://stwww1.weizmann.ac.il/cell/?p=122).

מבנים לקויים של כרומוזומים נובעים משברים בכרומוזומים או מתפקוד לקוי של מערכת השחלוף.

שברים בכרומוזומים נגרמים כתוצאה מנזק ל-DNA (למשל ע"י קרינה, כימיקלים שונים) או כחלק ממערכת השחלוף. כאשר אין השברים מתוקנים כהלכה במנגנוני התיקון הטבעיים של התא, יעברו הפגמים במבנה הכרומוזום לתאי הבת. לפעמים קצוות השברים מתאחים עם חלקים לא מתאימים. במקרים כאלה יכול להיווצר כרומוזום ללא צנטרומר או כרומוזום עם שני צנטרומרים, שלא יוכלו להיפרד באופן נכון בתהליך החלוקה ולבסוף ייעלמו. לעומתם, כרומוזומים בעלי צנטרומר יחיד יוכלו לתפקד כראוי בחלוקות מיטוזה נוספות על אף היותם פגומים. שחלופים בין כרומוזומים לא מתאימים במהלך מיוזה הם סיבה שכיחה לבעיות גנטיות, בעיקר בהתפתחות תאי הזרע. ייתכן מצב שבאותו כרומוזום יתחלפו שתי הזרועות, אם כי מצב זה נדיר ביותר.

שחלופים בין כרומוזומים לא מתאימים במהלך מיוזה הם סיבה שכיחה לבעיות גנטיות, בעיקר בהתפתחות תאי הזרע. ייתכן מצב שבאותו כרומוזום יתחלפו שתי הזרועות, אם כי מצב זה נדיר ביותר.

במשימה זו ישנן 3 תמונות המתארות את מידת הנזק המשוערת שתיגרם לפרט הנושא שינויים אלה בתאיו. התייחסו למצב שבו נפגע גן חיוני לעומת מצב שבו נפגע אזור שאינו מכיל גנים בכרומוזום.

הקלידו את תשובתכם כאן:

|  |
| --- |

 רמז: לו נגרמה פגיעה בכרומוזומים ללא שינוי בכמות הכרומוזומים (תוספת או החסרת מקטע), הייתה הא נורמליות הכרומוזומלית מוגדרת כמאוזנת. כשכמות הכרומוזומים משתנה בעקבות הפגיעה בכרומוזומים, נכנה את הפגיעה כלא-מאוזנת. מה לדעתכם יקרה אם השבר חל בדיוק ברצף גן שמקודד לחלבון חיוני להמשך התפקוד של התא?

היעזרו בכפתור שיטות בכדי ללמוד על הכנת [קריוטיפ](https://stwww1.weizmann.ac.il/cell/?p=169).

## משימה ג

במשימה זו 4 תמונות של קריוטיפים שהוכנו בשיטת SKY. (עוד על השיטה קראו בפרק שיטות ובאתר: http://www.spectral-imaging.com וגם בכתבה בעברית)

רשמו את אבחנתכם הרפואית. מהו מין האדם? האם הקריוטיפ שלם או חסר? תנו שם לפגיעה על פי החומר בכפתורי הרקע.

## משימה ד

במשימה זו מוצגת תמונה בה ניתן לראות חמש מתוך כלל האפשרויות לצירופים שונים של כרומוזומים בתאי הזוויג של זכר דיפלואידי. כל אחת ממערכות הכרומוזומים שבתאי גופו מקורה בכל אחד מהוריו, בעוד שבתאי הזוויג שלו יש מיון עצמאי של כל אחד מההומולוגיים לתא-בת אחר בחלוקות המיוזה.

המשימה היא בניית כרומוזומים בתא זוויג מאישה אקראית. לחצו על כל אחד מההומולוגיים וגררו אותם אל עבר המיקום שלו בתבנית. כמה צירופים שונים תוכלו לבצע? כעת חשבו את מספר האפשרויות ליצירת זיגוטות (הפריה בין ביצית לתא זרע). השוו בין המספר הזה לבין מספר האנשים החיים על כדור הארץ כיום (נניח 6 מיליארד אנשים).

## פתרונות

### משימה א- חלק ב:

1. תשובה: בגלל חלוקות תא א-סימטריות של המיוזה הראשונה והשנייה מתקבל תא ביצה גדול.
2. תשובה: תא ביצה לקראת איבוד גופיף הקוטב הראשון או השני יכול להיראות כפי שנראה התא בתמונה המיקרוסקופית מחלק א' של המשימה.

משימה ג:
תמונה 1: קריוטיפ של נקבה. הפגיעה החמורה ביותר בקריוטיפ היא טריזומיה 18. בשל פגיעה מערכתית קשה הוחלט לפי המלצת SKY להפסיק את ההריון.

תמונה 2: זהו קריוטיפ נורמלי של נקבה.

תמונה 3: קריוטיפ של זכר עם תסמונת XYY. על סמך האבחון בשיטת SKY ההריון נמשך.

תמונה 4: קריוטיפ של זכר. הא-נורמליות הכרומוזומלית רבה, יש שיחלופים רבים וחסרים. אדם זה סובל מסרטן מסוג נוירובלסטומה. על סמך האבחון בשיטת SKY שונה הטיפול הרפואי באדם זה.