

# ביורפואה חישובית

## ייעוץ גנטי | מדריך למורה

### סיפור באחוזים: תורשה וייעוץ גנטי

#### מה ביחידה?

**למורה:** היחידה מתאימה לתלמידים שלמדו תורשה של כיתה ט.

- חלק א:** שמיעה וחירשות: שאלות על חירשות, חירשים וכבדי שמיעה מתארים את עולמם, מבנה האוזן ותהליך השמיעה, הגן TMC1 והקשר לחירשות
- חלק ב:** התורשה של חירשות: סיפור משפחה, המכון לייעוץ גנטי, קביעת גנוטיפים על פי פנוטיפים
- חלק ג:** חישוב הסתברויות לחירשות: הסתברות לילד חירש בנישואי קרובים לעומת נישואין מחוץ למשפחה; הסתברות באירועי לידה עוקבים.
- חלק ד:** החלטות ועמדות: ייעוץ גנטי בעד או נגד
- חלק ה:** העלאת חשיבות הייעוץ הגנטי: משימת הסברה לקהילה
- חלק ו:** העשרה (בחירה): אפשרויות אחרי הייעוץ הגנטי
- חלק ז:** האם אפשר להכחיד מחלה גנטית?

**למורה:** יחידה זו עוסקת בחרשות הנפוצה במגזר הבדואי בשל מספר שיקולים:

1. זוהי תופעה בריאותית תורשתית שלא נחשבת למחלה קשה (יש כאלה שאינם רואים בה מחלה כלל). כך נוצר פחות עומס רגשי על התלמידים. בנוסף, במקרה כזה הדיון הערכי סביב האפשרויות העומדות בפני בני הזוג הוא מורכב יותר.
  2. יש מידע על הגנטיקה של החירשות - על המנגנון, על שיעורה באוכלוסיה, ועוד. על תופעות אחרות אין עדיין מידע כזה שגם ניתן להנגיש לתלמידים (לרוב מדובר במנגנונים מורכבים יותר, התלויים במספר גנים או בגנים שלא ידוע המנגנון לגביהם).
  3. היחידה נהגתה ופותחה במקור ע"י חברת צוות הפיתוח שמגיעה מהחברה הבדואית בנגב. חברת צוות זו גם יכלה לקשר אותנו לבעלי תפקידים שונים במכון לייעוץ גנטי בסרוקה, אותם ראינו.
- החיסרון בבחירת התופעה היא שהתלמידים עשויים להרגיש שיעוץ גנטי לא קשור אליהם. לכן, חשוב להבהיר לתלמידים שבכל חברה אפשר למצוא מוטציות הגורמות למחלות גנטיות, ומה שאופייני לכל אוכלוסייה הוא שכחותן. שכחות גבוהה של מחלה גנטית בחברה או עדה מסוימת גם כיום, הן לרוב תולדה של נישואים בתוך חברה מצומצמת או בתוך העדה (לאו דווקא במשפחה) בהווה או בעבר. נישואים כאלה אפיינו יהודים רבים בתפוצות וקיימים גם כיום במגזרים שונים.
- למשל, חלק ז שבסוף היחידה עוסק במחלה גנטית הקיימת בשכחות גבוהה יותר באוכלוסיית יהודים אשכנזים יחסית לכלל האוכלוסייה. לצורך ההדגמה, וכדי שתלמידים ידעו שיעוץ גנטי רלוונטי להם גם אם הם לא מתחתנים עם קרובים, מצורפים קישורים לייעוץ גנטי בישראל לכלל המגזרים:
4. [רשימת בדיקות ע"פ מגזרים, אתר משרד הבריאות](#)
  5. [הסבר על חשיבות הבדיקות](#) באתר של "דור ישרים" (למגזר הדתי). טוב במיוחד אם עולה בכיתה סוגיה הלכתית

# חלק א: שמיעה וחירשות

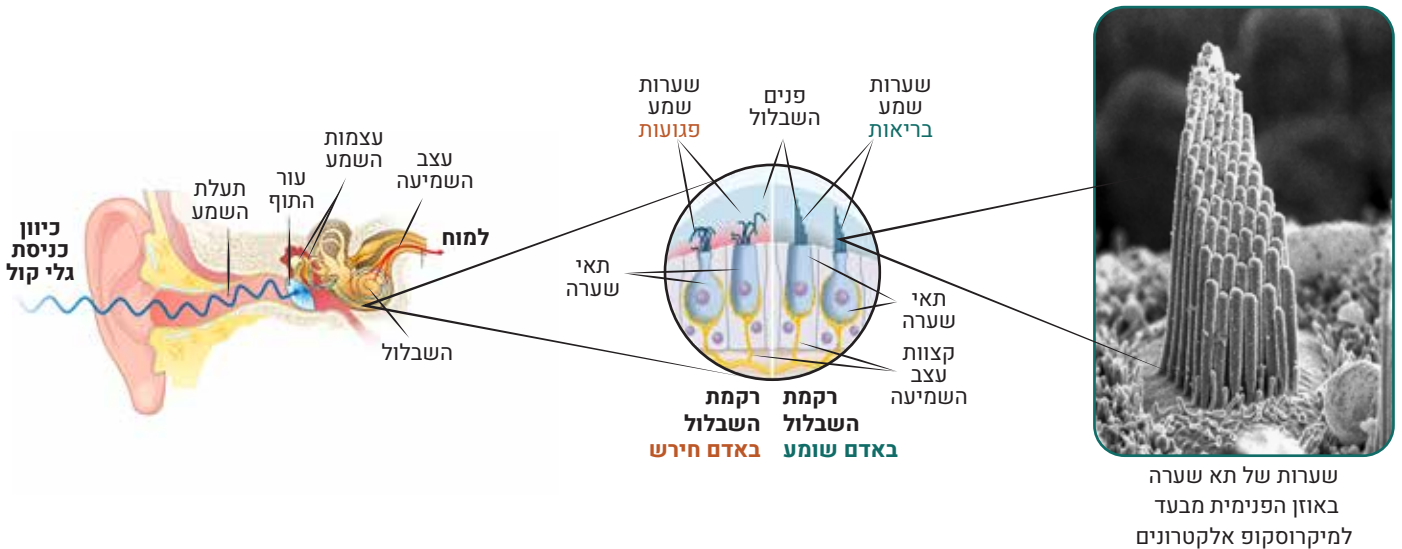
## א. עולם החירשים וכבדי שמיעה

1. מה הייתם רוצים לדעת על חירשות?  
מה הייתם שואלים אדם חירש או כבד שמיעה?  
רשמו כאן את השאלות שלכם.
2. לפניכם [סרטון 1](#) על חירשים וכבדי שמיעה. צפו בסרטון ורשמו תשובות לשאלות ששאלתם. אם לא מצאתם תשובה לחלק מהשאלות ששאלתם - לא נורא! בהמשך הפעילות תמצאו!



## ב. שמיעה

לפניכם איור וסרטונים המתארים את חלקי האוזן המעורבים בתהליך השמיעה.



**למורה:** אפשר לבחור מבין הסרטונים המוצעים מטה את זה שיתאים יותר לתלמידיכם ולשלוח להם רק אותו.

- [סרטון 2א:](#) חוש השמיעה ומבנה האוזן עם תרגום לעברית
- [סרטון 2ב:](#) עם תרגום לערבית
- [סרטון 3:](#) תהליך השמיעה עם תרגום לערבית
- [סרטון 4:](#) תהליך השמיעה (עם תרגום לערבית) כולל אותות עצביים

3. היעזרו באיור ובסרטונים, והתאימו בין החלק באוזן לבין תפקידו בתהליך השמיעה התקין.  
**מחסן מושגים:** עצמות השמע, תאי השערות בשבלול, השערות, תעלת השמע, עצב השמע, עור התוף

תפקיד	החלק באוזן
העברת הקולות החיצוניים מהאפרכסת לעור התוף.	<b>תעלת השמע</b>
העברת התנודות שיוצרים גלי הקול אל עצמות השמע.	<b>עור התוף</b>
הגברת התנודות שיוצרים גלי הקול בעור התוף והעברתן לנוזל השבלול.	<b>עצמות השמע</b>
תנועה כתוצאה מתנודת הנוזל בשבלול האוזן והעברת אותות לתוך תאי השערות.	<b>השערות</b>
המרת תנודות הנוזל בשבלול לאותות חשמליים.	<b>תאי השערות בשבלול</b>
הובלת האותות החשמליים מהאוזן אל המוח.	<b>עצב השמע</b>

### ג. הגן TMC1 והקשר לחירשות

באוזן הפנימית בתוך רקמת השבלול נמצאים תאי שיערה שממלאים תפקיד חיוני בתהליך השמיעה: השערות שעל תאי השיערה זזות בגלל תנועת הנוזל בשבלול ובעקבותיהן התאים שולחים מסרים דרך עצב השמיעה למוח. לאנשים שב-DNA שלהם קיימת מוטציה בגן TMC1 נוצרות שערות פגומות של תאי השיערה.

**למורה:** בתהליך השמיעה מעורבים תוצרים של גנים רבים. מוטציות בכל אחד מהם גורמות לחירשות. TMC1 הוא אחד מהגנים הללו. מוטציה בגן זה שכיחה בקרב החברה הבדואית, אך מוטציות ב-TMC1 קיימות גם בחברות אחרות ברחבי העולם.

4. כיצד מוטציה בגן TMC1 מובילה לפגיעה בתהליך השמיעה התקין? סדרו את רצף התהליך לפי הסדר הנכון.

- שמיעה לקויה
- קליטת תנועות הנוזל בשבלול נפגעת
- מבנה שערות לא תקין
- עצב השמיעה קולט פחות אותות חשמליים
- מוטציה בגן TMC1

#### תשובה:

1. **מוטציה בגן TMC1**
2. **מבנה שערות לא תקין**
3. **קליטת תנועות הנוזל בשבלול נפגעת**
4. **עצב השמיעה קולט פחות אותות חשמליים**
5. **שמיעה לקויה**

## חלק ב: התורשה של חירשות

המוטציה בגן TMC1 קיימת בקרב אוכלוסיות רבות בישראל, והיא שכיחה יחסית בחברה הבדואית, שבה נהוגים נישואים בתוך המשפחה, כלומר נישואי קרובים.

**למורה:** כאמור, חשוב להבהיר לתלמידים שבכל חברה אפשר למצוא מוטציות הגורמות למחלות גנטיות, ומה שאופייני לכלל אוכלוסייה הוא שכיחותן. חלק ז' שבסוף היחידה עוסק במחלה גנטית הקיימת בשכיחות גבוהה יותר באוכלוסיית יהודים אשכנזים יחסית לכלל האוכלוסייה.

לצורך ההדגמה, וכדי שתלמידים ידעו שיעוץ גנטי רלוונטי להם גם אם הם לא מתחתנים עם קרובים, מצורפים קישורים הרלוונטיים ליעוץ גנטי בישראל לכלל המגזרים:

[רשימת בדיקות ע"פ מגזרים, אתר משרד הבריאות](#)  
[הסבר על חשיבות הבדיקות באתר דור ישרים \(למגזר הדתי-חרדי\)](#)

### א. סיפור משפחה

(י) ו-(א) הם בני דודים מאוהבים ורוצים להתחתן. (א) הוא מהנדס ו (י) היא קופאית בסופר מרקט. הם חולמים להקים משפחה גדולה מאושרת. במשפחה שלהם ידוע על אנשים חירשים. קרוב משפחה שלהם שעובד כאח בקופת החולים בכפר המליץ להם לפנות ליעוץ גנטי לפני החתונה אבל (י) ו-(א) שומעים ולכן לא חשבו להיבדק לפני החתונה. באחד הימים הנאים והיפים התחתנו (י) ו-(א) ואחרי שנה נולד להם ילד יפה. הם שמחו מאוד עד בדיקת השמיעה הראשונה שנעשתה לתינוק שלהם בבית החולים. הרופא סיפר להם שלתינוק החמוד שלהם יש קושי בשמיעה והוא ממליץ להמשיך בבדיקות כדי לאבחן אם אכן מדובר בליקוי שמיעה. מתוצאות הבדיקות הנוספות התברר שהתינוק שלהם אכן לא שומע - הוא היה תינוק חמוד חירש. (י) ו-(א) קיבלו בעצב את התוצאה של הבדיקה. בעיקר הטרידה אותם השאלה איך נולד להם ילד חירש למרות שהם וגם הוריהם שומעים ולכן החליטו שהם פונים לבית החולים לביורר יסודי ומקצועי. בבית החולים הפנו אותם לבדיקה גנטית במכון ליעוץ גנטי.

5. נסו לשער מה יכולה להיות הסיבה לכך שהתינוק חירש למרות שהוריו שומעים?  
**השאלה מכוונת לתורשה רצסיבית, שלפיה ההורים הטרוזיגוטים למוטציה ולכן שומעים, ואילו התינוק הומוזיגוט רצסיבי מפני שקיבל מכל אחד מהם את האלל עם המוטציה, ולכן הוא וחירש.**

**התלמידים יכולים להעלות מגוון של תשובות, נכונות ולא נכונות. פחות חשוב שהם יאמרו את התשובה הנכונה כרגע. בהמשך הפעילות חשוב להחזיר אותם לבדוק את תשובתם ולשפר אותה בהתאם למה שלמדו (שאלה 6ד' בחלק ג': קביעת גנוטיפים על פי פנוטיפים).**

### ב. המכון ליעוץ גנטי

6. לפניכם [ראינו](#) שנערך עם מנהל המכון ליעוץ גנטי בבית החולים סורוקה. ענו על השאלות הבאות:

**למורה:** כחלופה לראיון הכתוב אפשר להפנות את התלמידים לסרטון הקצר [שבקישור](#), אך הוא לא כולל את כל הנתונים המופיעים בתשובה.

א. מה המטרה של המכון ליעוץ גנטי ואיך הוא משיג אותה?

**התלמידים יכולים להסביר במילים שלהם מה שהבינו מדבריו של מנהל המכון ליעוץ גנטי בסורוקה.**

**שתי תשובות אפשריות: א. מטרת המכון ליעוץ גנטי היא לאתר בקהילה אנשים הנושאים מוטציות ידועות הקשורות למחלות/קשיים ולייעץ להם בעניין הורשת המוטציה לצאצאיהם כך שייולדו בריאים ועם פחות מגבלות. ב. לאתר באוכלוסייה מוטציות לא ידועות למחלות ולהגדיל את מאגר המוטציות שאפשר לבדוק.**

ב. מדוע חשוב לדעתכם להקים מכון כזה בכל בית חולים?

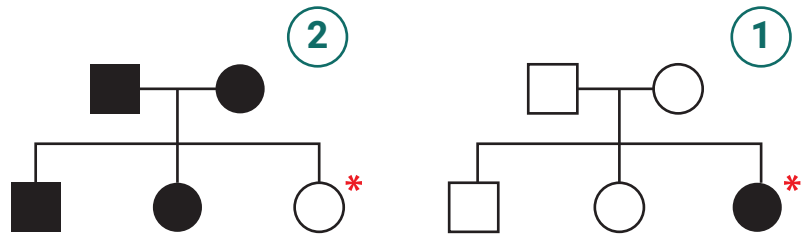
**כאן המקום של התלמידים להביע את דעתם.**

ג. אילו שאלות הייתם רוצים לשאול את מנהל המכון ליעוץ גנטי?

## ג. קביעת גנוטיפים על פי פנוטיפים

7. **בסרטון 5** מוסבר על התורשה של מחלות רצסיביות. היעזרו בו ובמה שלמדתם בגנטיקה כדי לענות על השאלות:

א. בשושלות שלפניכם קיימת חירשות במשפחה. באחת מהן מדובר בתורשה דומיננטית של חירשות ובאחת בתורשה רצסיבית של חירשות. איזו שושלת מתאימה לתורשה רצסיבית של חירשות? מדוע?



**שושלת 1, מפני שהאלל הפגום שקיבלה הבת החירשת הועבר מהורים בריאים.**

ב. בשתי השושלות שבשאלה א' מסומנת אחת הבנות בכוכבית אדומה. האות H תסמן את אלל תקין, והאות h אלל עם מוטציה. מהם הגנוטיפים האפשריים של כל אחת מהבנות האלה בכל שושלת?

**הבת בשושלת 1: hh**

**הבת בשושלת 2: HH או Hh**

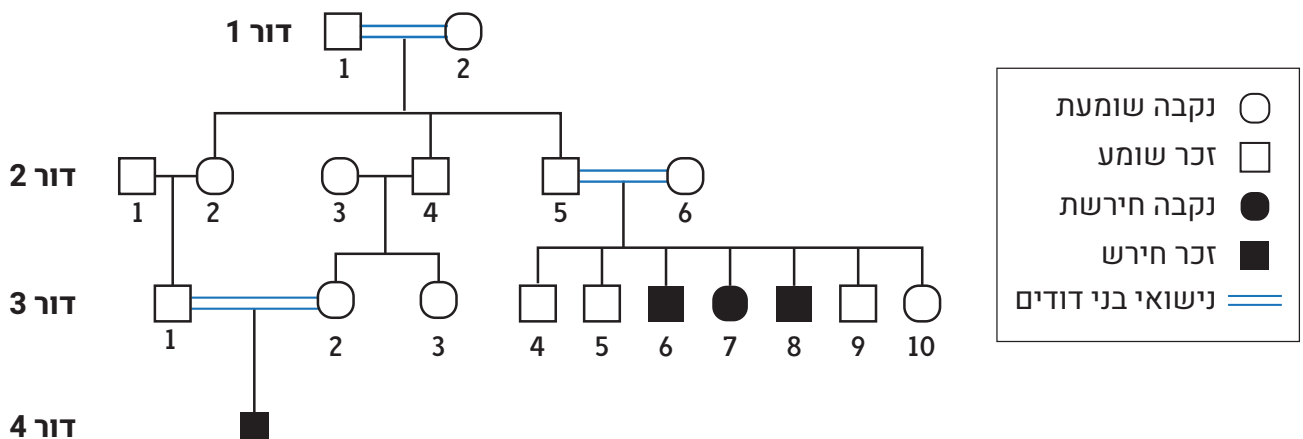
ג. הסבירו במילים שלכם מדוע לאחת מהבנות אפשר לקבוע בביטחון את הגנוטיפ, ואילו לשנייה אפשר להציע שני גנוטיפים אפשריים?

**בשושלת הראשונה ההורשה היא רצסיבית, ולכן הגנוטיפ של כל חירש הוא הומוזיגוט רצסיבי. בתורשה מסוג זה הורים שומעים לילד חירש הם הטרוזיגוטים לאלל הפגום. בשושלת השנייה ההורשה היא דומיננטית, ולכן יש שני גנוטיפים אפשריים לחירש: הומוזיגוט לאלל הדומיננטי או הטרוזיגוט. מכיוון שגנוטיפ ההורים לא ידוע ויכול להיות הומוזיגוט לאלל הדומיננטי או הטרוזיגוט אין לדעת מה הגנוטיפ של הבת. אולם אפשר לדעת בוודאות שהיא נושאת את האלל הדומיננטי הפגום; וכן, שכל בן/ בת משפחה שומעים הם הומוזיגוט רצסיבי.**

ד. חזרו לתשובתכם על שאלה 5: מה יכולה להיות הסיבה לכך שהתינוק חירש למרות שהוריו שומעים? מה הייתם מוסיפים \ משנים בתשובה שלכם?

**כאשר ההורשה רצסיבית אדם שהוא הטרוזיגוט יהיה בעל פנוטיפ שומע, אך יכול להעביר לצאצאיו אלל פגום. ההורים לילד החירש הם הטרוזיגוטים, מפני שכל אחד מהם העביר אלל פגום לילד, אבל הם עצמם שומעים, מפני שלכל אחד מהם יש גם אלל דומיננטי תקין.**

מהבדיקה שביצעו (י) ו-(א) במכון הגנטי התברר ששניהם נשאים למוטציה בגן TMC1. על פי תיאור המשפחה שנתנו (י) ו-(א) שרטטו היועצים במכון את השושלת המשפחתית שלהם, שבה חלק מבני המשפחה חירשים כתוצאה ממוטציה בגן TMC1. הורים 1 ו-2 בדור 3 הם (י) ו-(א).

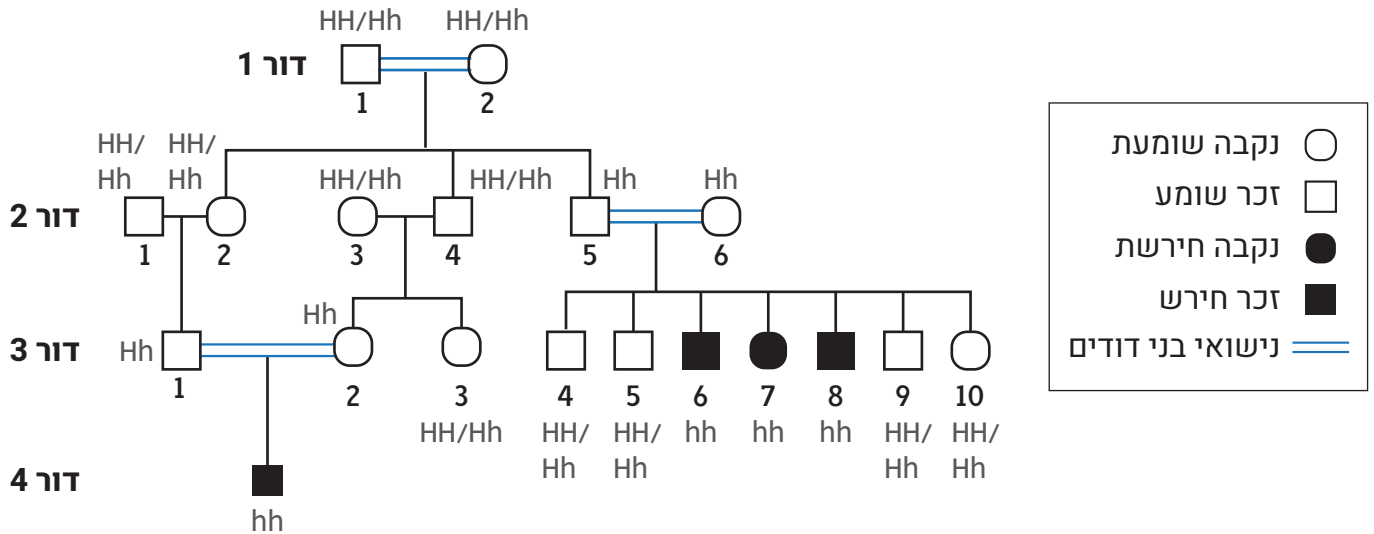


8. א. האם ההורשה של החירשות במשפחה היא דומיננטית או רצסיבית? על פי מה קבעתם?

**ההורשה של החירשות במשפחה זאת היא רצסיבית, מפני שלהורים שומעים (לדוגמה, 5 ו-6) נולדו ילדים חירשים.**

ב. האות H תסמן את האלל התקין, והאות h את האלל עם המוטציה בגן TMC1. רשמו את הגנוטיפים של כל בני המשפחה המופיעים בשושלת. אם אין אפשרות לדעת בוודאות רשמו את כל הגנוטיפים האפשריים.

**תשובה:**



9. על פי מה קבעתם את הגנוטיפ של (י) [נקבה 2 בדור 3]?

**על פי הבן שלה: בתורשה רצסיבית, בת חירשת תקבל שני אללים פגומים אחד מכל הורה, אך ההורים שומעים. לכן האם הטרוזיגוטית.**

10. (י) ו-(א) חוששים שכל ילד שייוולד להם יהיה חירש. האם לדעתכם הם צודקים? מדוע?

**הם לא צודקים כי יש להם גם אללים תקינים שהם יכולים להעביר לצאצאיהם. הסיכוי להעביר את האללים התקינים הוא גבוה יותר מהסיכוי להעביר את הפגומים והוא 75%.**

11. זכר 8 בדור 3 הוא חירש.

א. האם ייתכן שכאשר יינשא ייוולד לו ילד שומע? הסבירו.

**כן, כי אם יינשא לבת זוג שומעת והיא תעביר לילד אלל תקין - הילד שייוולד יהיה שומע.**

ב. האם ייתכן שכאשר יינשא ייוולד לו ילד שאינו נושא את האלל לחירשות? הסבירו.

**לא, מפני שהגנוטיפ שלו הוא הומוזיגוט רצסיבי, ואחד משני האללים הפגומים יועבר לצאצא.**

## חלק ג: חישוב הסתברויות לחירשות

12. שאלה זו עוסקת בזוג (י) ו-(א) שהם זכר 1 ונקבה 2 בדור 3:

א. מה ההסתברות שהילד הבא שייוולד ל (י) ו-(א) יהיה חירש? הסבירו את הדרך שבה חישבתם.

**0.25 (25%), מפני שרבע מצירופי תאי המין שלהם יישאו שני אללים פגומים. על התלמידים לשלב בתשובה כמיטב הבנתם כי מדובר באירועים ביולוגיים אקראיים.**

ב. מה ההסתברות שהילד הבא שייוולד ל-(י) ו-(א) [שהם זכר 1 ונקבה 2 בדור 3] יהיה שומע? הסבירו.

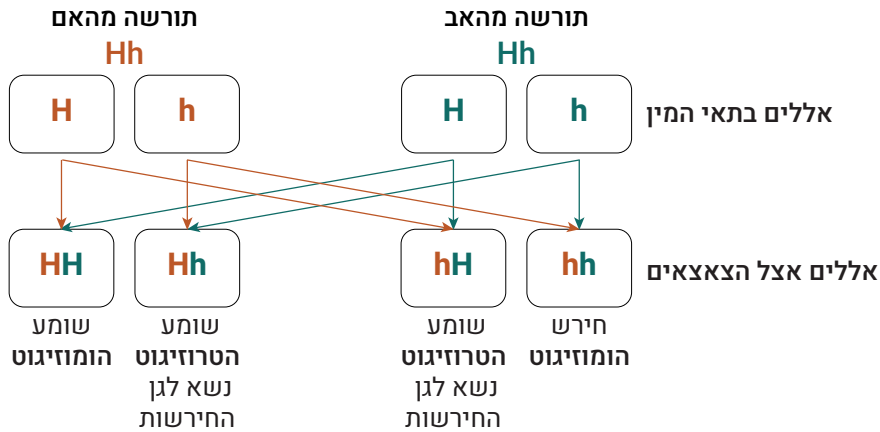
**0.75 (75%), מפני ששלושה רבעים מצירופי תאי המין שלהם יישאו לפחות אלל תקין דומיננטי אחד.**

בכל פעם שאם הטרוזיגוטית הנשואה לאב הטרוזיגוט תהיה בהיריון, הסיכוי שייוולד ילד חירש יהיה 0.25 (25%) והסיכוי שייוולד ילד שומע יהיה 0.75 (75%). סיכויים אלה אינם תלויים בשמיעה/חירשות של אחים או אחיות שנולדו קודם לכן. אירועים בלתי תלויים מכונים אירועים אקראיים.

אם התלמידים לא מכירים את ההסבר מדוע ההסתברות לקבלת כל אחד מצירופי האללים היא רבע, או כופלים חצי בחצי בלי לדעת מדוע הם עושים כך, אפשר להציע את אחד משני ההסברים הבאים:

**א. תרשים אפשרויות**

בתרשים נראות כל האפשרויות לצירופי אללים מתאי המין הזכריים עם אללים מתאי המין הנקביים. קיימים ארבעה צירופים אפשריים וההסתברות לכל אחד מהם זהה. לכן ההסתברות של כל אפשרות היא  $1/4$ . (בהסתברות נוהגים לומר שההסתברות של כל מאורע היא  $1/4$ ).



רק אם מתרחשת האפשרות הימנית ביותר ( $hh$ ), שמייצגת קבלת אלל לחירשות גם מהאב וגם מהאם, ייוולד תינוק חירש, ולכן ההסתברות למאורע זה היא רבע.

**ב. הסבר באמצעות מודל שטח**

נשרטט ריבוע שאורך צלעו יחידה אחת (**איור א**). שטח הריבוע מייצג את ההסתברויות של כל הגנוטיפים ושטחו יחידת שטח אחת.

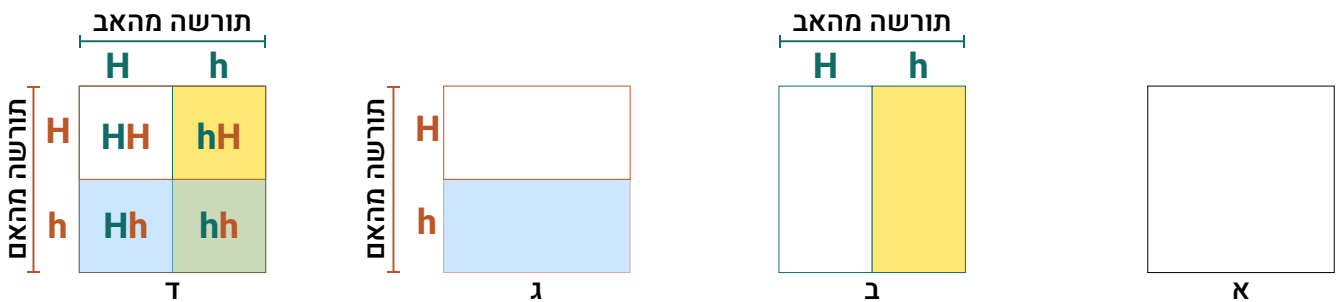
הריבוע **ב** מחולק לשני מלבנים על פי ההסתברויות לקבל/ לא לקבל את האלל עם מוטציית החירשות מהאב. נצבע בצהוב את השטח המייצג את ההסתברות לקבל מהאב אלל עם מוטציית החירשות.

הריבוע **ג** מחולק לשני מלבנים לפי ההסתברות לקבל/ לא לקבל את האלל עם מוטציית החירשות מהאם. ההסתברות לקבל מהאם אלל עם מוטציית החירשות היא  $1/2$ .

נצבע בכחול את השטח המייצג את ההסתברות לקבל את האלל עם מוטציית החירשות מהאם. כעת נאחד את שני האיורים (**איור ד**). אפשר לחשוב על פעולה זו כעל הנחת שקף על גבי שקף.

נסמן את צירופי האללים:

השטח הצבוע בשני הצבעים (נראה ירקרק) מייצג את ההסתברות לקבל את אלל החירשות משני ההורים. מהאיור אפשר לראות שמדובר ברבע מאוכלוסיית הצאצאים של הורים ששניהם נשאים שומעים. לכל שאר הצאצאים יש לפחות אלל אחד תקין ולכן הם שומעים. מכאן שבכל לידה ההסתברות שהצאצא יהיה שומע היא  $3/4$ .



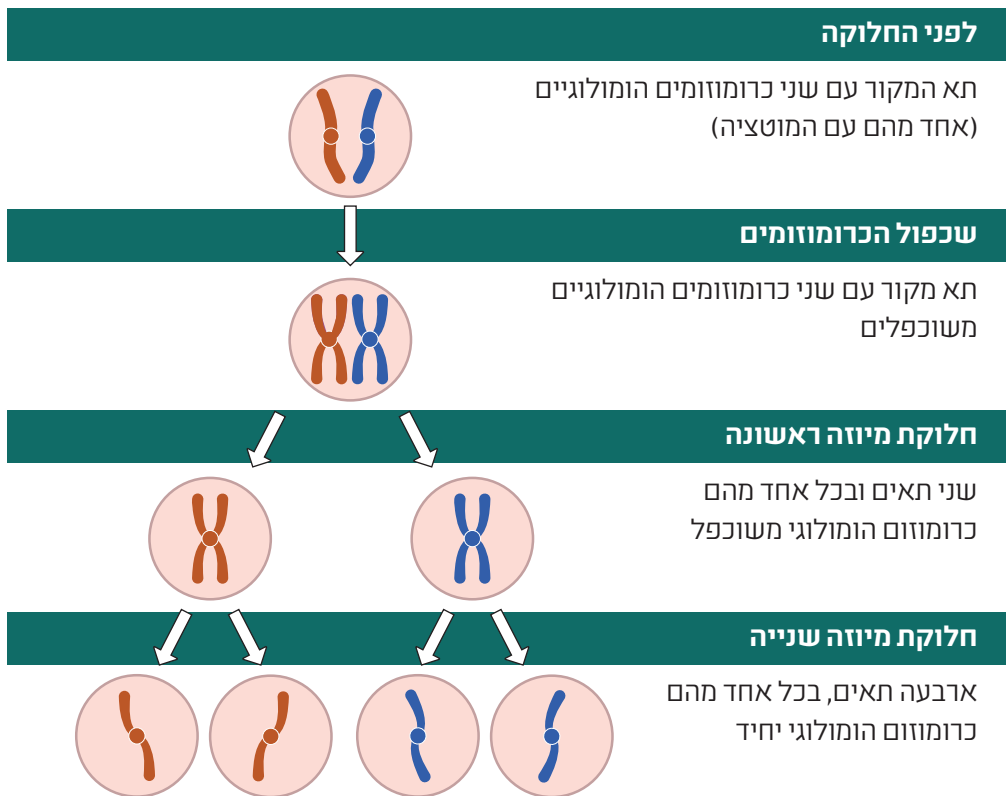
# מדוע הסיכוי ללדת ילד חירש או שומע בכל לידה אינו תלוי בלידה הקודמת?

**למורה:** כל אירוע של היווצרות עובר ולידתו אינו תלוי בלידה הקודמת. אירוע שאינו תלוי באירועים זהים קודמים מכונה אירוע אקראי. בעבור (י) ו-(א) לידת ילד חירש היא אירוע אקראי, והסיכוי לכך בכל לידה הוא זהה בכל פעם. תפיסת המושג **אירוע אקראי** יכולה להיות בעייתית בעבור חלק מהתלמידים: העובדה שכבר נולד להורים אלה ילד חירש מטעה רבים מהם. יש תלמידים שיחשבו שאם כבר נולד ילד חירש הסיכוי שזה יקרה שוב הוא נמוך יותר; ויש תלמידים שיחשבו שלידת ילד חירש מראה שלזוג זה יש סיכוי גבוה ללדת ילדים חירשים ולכן הסיכוי בלידה הבאה גדול יותר. הבנת המושג **אירוע אקראי** חשובה מאוד להבנת תחום הסטטיסטיקה בכלל והסתברות בפרט. ההסברים המופיעים כאן, תחילה מתמטיים ואחר כך ביולוגיים, נועדו להעמיק את הבנתם של התלמידים. בשאלות שבהמשך, מתבקשים התלמידים להשתמש במידע מההסברים כדי לחזק את תשובותיהם. לדוגמה, בסעיף ב של שאלה 11 להיעזר במידע מההסברים כדי להרחיב את תשובתם לסעיף א של אותה שאלה.

העובדה שהגנוטיפ של התינוק בכל לידה אינו תלוי בלידה קודמת קשורה לשתי תופעות ביולוגיות חשובות הקשורות לרבייה:

## א. חלוקה אקראית של כרומוזומים בתהליך המיוזה

צירופי הכרומוזומים שבתאי המין המתקבלים לאחר המיוזה הם אקראיים. אם נתמקד בתא יחיד לפני מיוזה אצל הטרוזיגוטים, אין אפשרות לנבא אילו שני תאי מין מתוך הארבעה שיתקבלו בתהליך המיוזה יכילו את הכרומוזום הנושא את המוטציה בגן ל-TMC1. העובדה הוודאית היחידה היא שמחצית מתאי המין של הורה הטרוזיגוט יכילו כרומוזומים עם מוטציה.





## ב. ביוץ הביצית והפרייתה

בכל מחזור הורמונלי אצל נשים, אין לדעת איזו ביצית תבשיל ותבייץ מוכנה להפריה. לכן, מתוך כלל תאי המין של האישה, אין לדעת אם הביצית שתבשיל תכיל כרומוזום הנושא את המוטציה או כרומוזום ללא מוטציה. מכיוון שמחצית מתאי המין של אם הטרוזיגוטית מכילים את הכרומוזום עם המוטציה, הסיכוי לביוץ של ביצית כזאת או אחרת הוא שווה. בדומה לכך, אין לדעת אם תא הזרע שיגיע לביצית ויפריה אותה יכיל כרומוזום הנושא את המוטציה או כרומוזום ללא מוטציה. מכיוון שמחצית מתאי המין של אב הטרוזיגוט מכילים את הכרומוזום עם המוטציה, הסיכוי להפריה באמצעות תא זרע כזה או אחר הוא שווה.

### 13. שאלת העמקה:

שאלה זו מתייחסת לזכר 5 ונקבה 6 בדור 2.

א. מה ההסתברות שאם ייוולד להם ילד שמיני הוא יהיה חירש?

**ההסתברות היא 1/4. ההסבר כמו בשאלה הקודמת: ההסתברות אינה קשורה לילדים האחרים במשפחה. זו ההסתברות ללידת ילד חירש בכל מקרה בו שני ההורים הם הטרוזיגוטים של המוטציה בגן TMC1.**

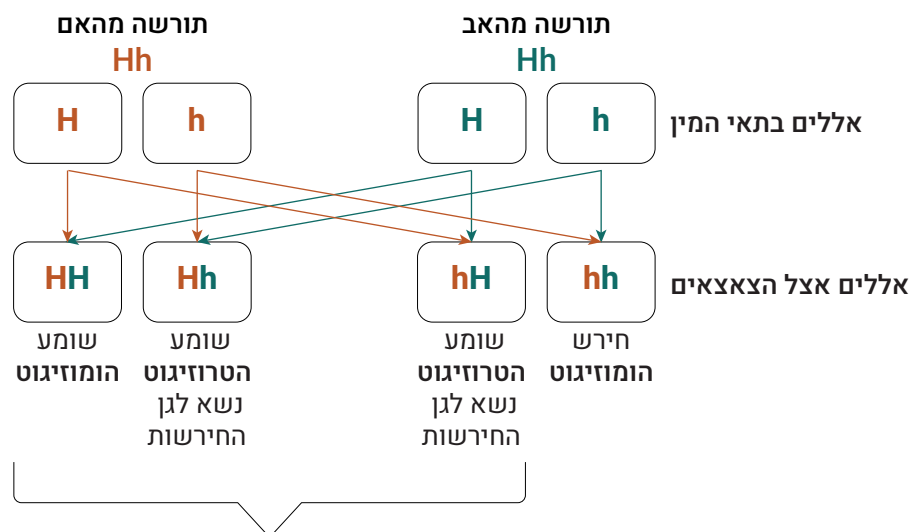
ב. מה ההסתברות שאם ייוולד להם ילד שמיני הוא יהיה שומע הטרוזיגוט למוטציה בגן TMC1?

**ההסתברות היא 1/2. אפשר לראות בתרשים ששניים מתוך ארבעת הגנוטיפים האפשריים מייצגים צאצא הטרוזיגוט שומע הנושא את המוטציה הגורמת לחירשות.**

ג. אחד הבנים השומעים במשפחה, זכר 4 בדור 3, תוהה מה ההסתברות שהוא נושא את המוטציה בגן הגורמת לחירשות? **ההסתברות שהוא הטרוזיגוט הנושא את האלל הפגום היא 2/3.**

### דיון מתמטי

הסבר לתשובה ל-13: סעיף זה דומה לסעיף 13ב, אבל נשים לב שלעומת המקרה הקודם בו דיברנו על תינוק שלא נולד, הפעם מדובר בבן משפחה אשר ידוע לנו שהוא שומע. לכן אנחנו יודעים שהגנוטיפ שלו הוא אחד משלושה: (1) הומוזיגוט לאלל התקין, הדומיננטי, שאינו נושא את המוטציה בגן הגורמת לחירשות. (2) הטרוזיגוט עם אלל פגום שהגיע מהאב; (3) הטרוזיגוט עם אלל פגום שהגיע מהאם. שני המקרים האחרונים מתארים אדם שומע הנושא את המוטציה בגן הגורמת לחירשות. לכן הפעם ההסתברות שהוא הטרוזיגוט הנושא את האלל הפגום היא 2/3. ההסבר הבא נשען על ההסבר לשאלה 12: נתבונן שוב בתרשים המתאר את הגנוטיפים במשפחה עם שני ההורים הטרוזיגוטיים לגן החירשות: בשונה מהמקרה התיאורטי של ילד שעדיין לא נולד, הפעם אנחנו יודעים שמדובר בצאצא שומע. לכן יש רק שלוש אפשרויות רלוונטיות לגביו כמתואר בתרשים.



אנחנו יודעים שזכר 4 בדור 3 שומע. לכן האפשרות של הומוזיגוט חירש אינה רלוונטית במקרה שלו. רק שלוש האפשרויות שנותרו מתאימות לו, ואין לאף אחת מהן סיכוי גבוה מאף אחת אחרת. לכן ההסתברות שהוא הומוזיגוט שומע היא 1/3, וההסתברות שהוא נשא של אלל החירשות היא 2/3.

אפשר לבסס הסבר דומה גם על ההצגה של הגנוטיפים השונים באמצעות טבלה, כפי שעשינו בשאלה 12.

אנחנו יודעים שזכר 4 בדור 3 אינו הומוזיגוט רצסיבי ולכן רק שלוש אפשרויות (שוות הסתברות) רלוונטיות לגביו. כמו בדרך ההצגה הקודמת אפשר לראות ששתיים משלוש האפשרויות משמעותן שומע שנושא את אלל החירשות ומכאן שההסתברות שזכר זה הוא נושא של אלל החירשות היא  $2/3$ .

		תורשה מהאב	
		H	h
תורשה מהאם	H	HH	hH
	h	Hh	hh

ד. הדס התבוננה בשושלת ואמרה: ראינו קודם שאצל הורים ששניהם שומעים ושניהם נשאים של האלל הגורם לחירשות, ההסתברות בכל לידה, שהילד יולד חירש היא  $1/4$ . איך ייתכן שלזכר 5 ונקבה 6 בדור 2 יש שלושה ילדים חרשים? זה הרבה יותר מרבע משבעת הילדים שלהם!

מה תענו לה? תוכלו להיעזר בקטע המידע שבעמוד 8. (ביחידה לתלמידים הקטע נמצא בעמודים 5-6)

**ההסתברות בכל לידה אינה קשורה לאירועי הלידה שקדמו לה מפני שמדובר בתאי מין אחרים שנוצרו בתהליך נפרד. בכל אירוע לידה ההסתברות ללדת ילד חירש היא  $1/4$ .**

### דיון מתמטי

#### הצעה לדיון מתמטי והפעלת התלמידים

המטרה היא להדגיש שכאשר מדובר באוכלוסיות קטנות השכיחות של תוצאות במציאות לא תמיד תואמת את המצופה על פי ההסתברות.

- בשלב הראשון נערוך ניסוי שמדמה משפחה עם 7 ילדים ונראה שאצל חלק מתלמידי הכיתה תוצאות הניסוי לא יהיו קרובות למצופה (שיעור הנשאים ההומוזיגוטים של הגן לא יהיה קרוב לרבע).
  - בהמשך נסכם את התוצאות של כל תלמידי הכיתה כדי לראות שבניסוי עם יותר חזרות, החלק היחסי של הגנוטיפ hh מתקרב לרבע.
- צרו לתלמידים גלגל כמו באיור באמצעות האתר: <https://wheelofnames.com/> ושלחו להם את הקישור.

#### ההנחיה לתלמידים

בקישור שקיבלתם מהמורה תמצאו גלגל מזל מחולק לארבע גזרות שוות. על כל גזרה רשום אחד הגנוטיפים האפשריים לצאצאים במשפחה שבה שני ההורים הם נשאים שומעים של הגן TMC1. סובבו את הגלגל 7 פעמים ורשמו כמה פעמים המחוג הצביע על הגזרה hh.

#### שאלות לדיון

- האם התוצאה hh הופיעה אצל מישהו יותר מפעמיים?  
- יש לשער שיהיה בכיתה לפחות תלמיד אחד כזה. בכיתות קטנות אפשר לבקש מכל תלמיד לחזור פעמיים על הניסוי בו מסובבים את הגלגל 7 פעמים.
- האם אצל מישהו מכם התוצאה hh לא הופיעה בכלל?  
- כנ"ל.
- מה הקשר בין הניסוי שלכם לבין השאלה של הדס בסעיף הקודם?  
- כל סיבוב של הגלגל כמוהו כלידה אחת. 7 התוצאות מדמות משפחה עם 7 ילדים.
- האם תוכלו להביא דוגמאות נוספות מהחיים למקרים ששכיחות התוצאות לא תואמת את הצפוי על פי ההסתברות?  
- למשל: משפחות עם 4 בנים
- האם תוכלו להציע ניסוי אחר שמדמה את הגנטיקה של החירשות?  
- סיבוב סביבון שעל כל פאה שלו יש מדבקה עם אחד הגנוטיפים.  
- הוצאת פתקים משקית שבה 4 פתקים עליהם רשומים הגנוטיפים המתאימים. לקראת כל חזרה מחזירים את הפתק הקודם.  
- הטלת שני מטבעות. על כל מטבע יש בצד אחד מדבקה עם האות H ובצד השני מדבקה עם האות h. כדי להמחיש את העובדה שיש שתי אפשרויות לגנוטיפ הטרזיגוטי אפשר לרשום את האותיות על כל מטבע בצבע אחר.

אחותה של (י) (נקבה 3 בדור 3] חושבת להינשא לזכר 9 בדור 3. הם פנו ליעוץ גנטי וגילו שגם הם נשאים לאלל הפגום.

א. בלי לחשב האם תוכלו לומר מה ההסתברות שהילד הראשון שלהם יהיה חירש?  
**0.25 (25%), כמו ל-(י) ו-(א).**

ב. מה ההסתברות שהילד הראשון שלהם יהיה שומע? **0.75 (75%).**

ג. מה ההסתברות ששלושת ילדיהם הראשונים יהיו שומעים?

**מאחר ומדובר בהסתברות לילד שומע וגם שומע וגם שומע.**

**החישוב הוא:  $0.75 * 0.75 * 0.75$  (במילים אחרות,  $0.75$  בחזקת 3) שזה  $0.42$  כלומר  $42\%$ .**

ד. מה ההסתברות שלפחות אחד משלושת ילדיהם הראשונים יהיה חירש?

**0.58 (השלמה של  $0.42$  ל-1). כלומר,  $58\%$  (100% פחות  $42\%$  שהיא ההסתברות שכל ילדיהם יהיו שומעים).**

נכון לשנת 2020 יש בישראל כ-5300 ילדים (שהם כ-0.2% מהילדים במדינה) עם קשיי שמיעה חמורים או חירשים לחלוטין. רוב הסיבות לחירשות בקרב ילדים אלה הן גנטיות, אבל מדובר במגוון של גנים פגועים. בקהילה הרפואית ידוע שרק חלק קטן ממקרי החירשות הללו הוא תוצאה של פגם בגן TMC1, אבל לא ידוע כמה. כדי לבצע את החישובים בשאלות הבאות, נניח שכל מקרי החירשות המולדת העוברת בתורשה רצסיבית באוכלוסייה הם תוצאה של פגם ב-TMC1. לאור הנחה זאת, נקבל הסתברויות גבוהות מההסתברות במציאות.

#### למורה:

א. שכיחות החירשות כתוצאה ממוטציה ב-TMC1 בישראל אינה ידועה. לכן, השתמשנו בנתון שמתאר את שכיחות כלל מקרי החירשות (כתוצאה מפגמים במכלול של אללים רצסיביים), שהיא גבוהה יותר מהשכיחות לחירשות כתוצאה מפגם ב-TMC1 בלבד.  
 ב. מכיוון שהנתון שבו השתמשנו לכלל האוכלוסייה גבוה יותר, ועדיין ההסתברות ללידת ילד חירש בכלל האוכלוסייה נמוכה באופן משמעותי מההסתברות ללידת ילד חירש בנישואי קרובים - הרי שהפער בין הסיכוי של אחותה של (י) ללידת ילד חירש בנישואין מחוץ למשפחה לבין הסיכוי שלה ללידת ילד חירש בנישואין בתוך המשפחה הוא אפילו יותר גדול ממה שמראה החישוב שלנו.  
 ג. שימו לב, שבאוכלוסייה יש מוטציות בגנים רבים הקשורים לחירשות. בתורשה רצסיבית, צאצא שקיבל בתורשה מוטציה בגן אחד מהאם ומוטציה בגן אחר מהאב לא יהיה חירש.

15. נניח שאחותה של י (נקבה 3 בדור 3) מתחתנת מחוץ למשפחה. על פי נתוני החירשות בישראל, ההסתברות שתתחתן עם אדם שומע שהוא הטרוזיגוט לאלל לחירשות היא  $8/100$ . מהי ההסתברות שבהיריון הראשון ייוולד להם ילד חירש?  **$0.08 \times 0.25 = 0.02$**  (זכרו, ההסתברות שתחשבו גבוהה יותר מהמציאות, מפני שהיא מחושבת עבור כל פגם תורשתי הקשור לחירשות מולדת ולא רק עבור פגם בגן TMC1).

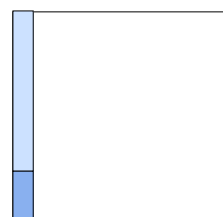
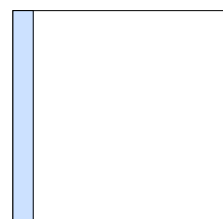
#### הסבר מפורט:

**על פי נתוני החירשות בישראל, בערך 8% ( $0.08$  מהאוכלוסייה) הם הטרוזיגוטים לאלל לחירשות. אם נתייחס אל הריבוע כאל אוכלוסיית השומעים כולה, המלבן האפור מייצג את השומעים הטרוזיגוטים לגן לחירשות, והמלבן הלבן את ההומוזיגוטים השומעים.**

**ראינו קודם שכאשר שני ההורים הטרוזיגוטיים לגן, ההסתברות (בכל לידה בנפרד) שצאצא יהיה הומוזיגוט לגן זה היא  $1/4$ . במילים אחרות, כרבע מהילדים ששני הוריהם נשאים שומעים הם חירשים: 2% ( $0.02$ ) מהילדים שאינם הטרוזיגוטיים לגן החירשות, ואביהם מחוץ למשפחה (מהאוכלוסייה הכללית).**

**זה היה הסיכוי לילד של אחותה של י' להיוולד חירש לו הייתה נישאת לגבר שומע שאינו ממשפחתה: רבע של  $0.08$ , כלומר  $0.02$ .**

**נוכל להגיע לתוצאה זאת גם אם במקום לחלק ב-4 נכפול ברבע:  $0.02 = 1/4 \times 0.08$ .**



16. בחרו את התשובה הנכונה:

- א. ההסתברות של אחותה של (י) ללדת ילד חירש כאשר הנישואין בתוך המשפחה גדולה מההסתברות שלה ללדת ילד חירש כאשר הנישואין מחוץ למשפחה **זאת התשובה הנכונה. ההסתברות מחוץ למשפחה: 0.02 (2%); ההסתברות בתוך המשפחה עם הטרוזיגוט: 0.25 (25%). ההסתברות גדולה פי 12.5.**
- ב. ההסתברות של אחותה של (י) ללדת ילד חירש כאשר הנישואין בתוך המשפחה קטנה מההסתברות שלה ללדת ילד חירש כאשר הנישואין מחוץ למשפחה
- ג. ההסתברות של אחותה של (י) ללדת ילד חירש כאשר הנישואין בתוך המשפחה שווה להסתברות שלה ללדת ילד חירש כאשר הנישואין מחוץ למשפחה.

## חלק ד: החלטות

כאמור, מהבדיקה שביצעו (י) ו (א) התברר ששניהם נשאים למוטציה בגן TMC1. בנם קיבל שני עותקים של הגן עם המוטציה ולכן הוא נולד חירש. (י) ו-(א) נזכרו בהמלצת האח לבצע ייעוץ גנטי לפני החתונה.

17. כיצד הייתה עוזרת בדיקת הייעוץ הגנטי לפני החתונה של (י) ו-(א)?

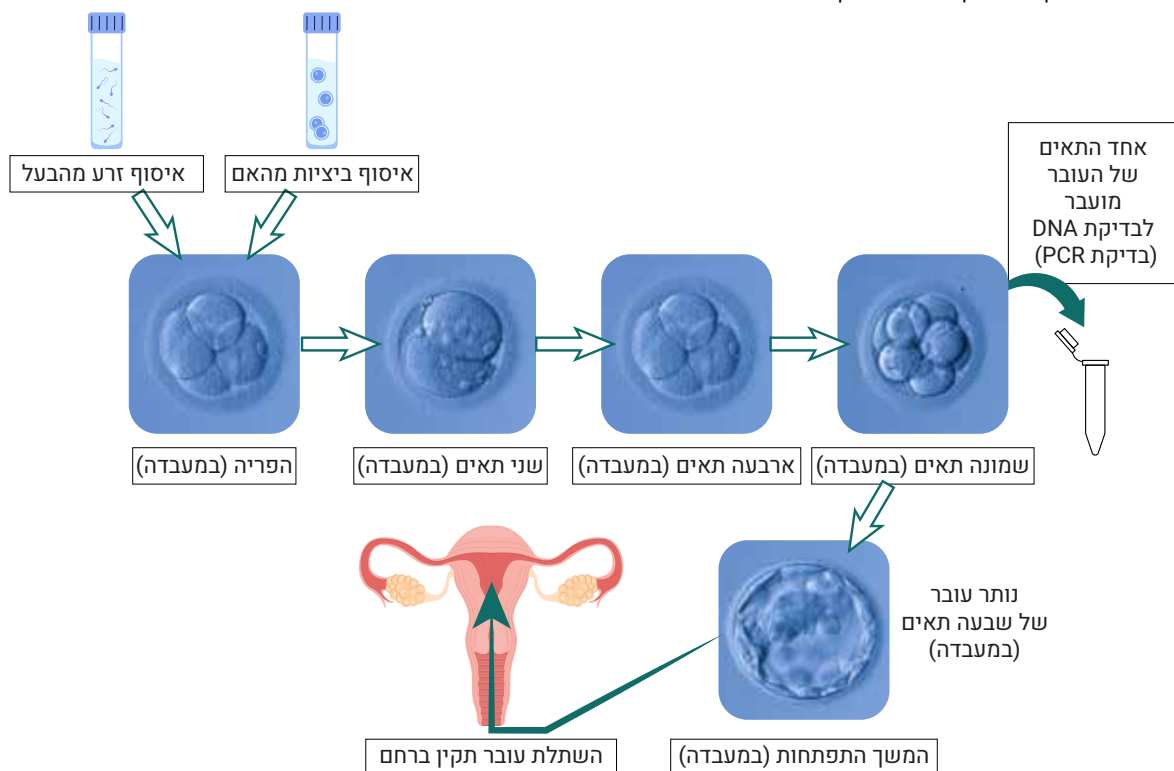
**התלמידים יכולים להעלות תשובות שונות על פי ההיגיון האישי שלהם. לדוגמה: הם יכולים להחליט לא להתחתן, הם יכולים לבדוק את העובר בכל היריון.**

חברים של (י) ו-(א) שגם הם בני דודים שתיכננו להתחתן, למדו מהסיפור של (י) ו (א) את החשיבות הרבה לבצע בדיקת ייעוץ גנטי לפני החתונה, והחליטו שהם עושים בדיקה במכון הגנטי. הם קיבלו תשובה מהמכון ששניהם נשאים של אלל רצסיבי למחלה קשה שאין לה מרפא, ויש להם בכל לידה סיכוי של 25% לילד חולה. הם החליטו להתחתן כי בפגישה עם היועץ הגנטי הוסבר להם על האפשרויות להביא ילד בריא לעולם למרות שהם נשאים לאלל הפגום.

18. היעזרו [בסרטון 6](#) - אפשרויות אחרי הייעוץ הגנטי, בקטע המידע ובקישורים שבטבלה והשלימו את הטבלה.

### אבחון גנטי טרום השרשה: קטע מידע

בתהליך ההפריה החוץ גופית מתקיימת פגישה יזומה בין הביצית לבין תא הזרע בתנאי מעבדה במקום המפגש הטבעי ביניהם בגוף האישה. 3-5 ימים לאחר מכן בודקים את ה-DNA של העובר, כדי לברר אם הוא הומוזיגוט רצסיבי לאלל של המחלה הנבדקת. אם התשובה שלילית, והוא אינו הומוזיגוט רצסיבי, מחזירים את העובר שהתפתח במעבדה לרחם האישה. תהליך זה נקרא "אבחון גנטי טרום השרשה"-PGD.



הבדיקה	מועד ביצוע הבדיקה: לפני \ במהלך ההיריון	ההליך הנדרש על פי תוצאות הבדיקה	יתרונות הבדיקה	חסרונות הבדיקה
אבחון גנטי טרומ-השרשתי (באמצעות הפריית מבחנה)	לפני ההיריון	השתלת עוברים תקינים ברחם	אין צורך בהפלה	האישה צריכה לעבור טיפול רפואי ארוך שכתוך בסיכונים בריאותיים ובתופעות לוואי
<a href="#">בדיקת סיסי שליה</a>	במהלך ההיריון	הפלה במקרה שהעובר הומוזיגוט רצסיבי למוטציה	הבדיקה מתבצעת בשלב מוקדם מאוד בהיריון וסיום ההיריון מתבצע בתהליך פשוט יותר ופחות מסוכן לאישה. כמו כן, בתרבויות רבות הפלת עובר בשלב זה אינה נחשבת למעשה לא מוסרי	סיכוי יחסית גבוה להפלה כתוצאה מהבדיקה. כמו כן, אם נמצא שהעובר הומוזיגוט רצסיבי יש לבצע הפלה.
<a href="#">בדיקת מי שפיר</a> <a href="#">מידע נוסף בסרטון</a>	במהלך ההיריון	הפלה במקרה שהעובר הומוזיגוט רצסיבי למוטציה	סיכוי יחסית נמוך להפלה כתוצאה מהבדיקה. ולכן החלטה על הפלה יכולה להיות פחות מסוכנת לאישה	הבדיקה מתבצעת בשלב מתקדם יותר בהיריון. כמו כן, אם העובר הומוזיגוט רצסיבי יש לבצע הפלה בהליך מורכב יותר, ולכן החלטה על הפלה עלולה להיות מסוכנת. בתרבויות רבות הפלת עובר בשלב זה נחשבת למעשה בלתי מוסרי

19. מה המשמעות של תוצאה "העובר הומוזיגוט רצסיבי למחלה"?  
משמעות התוצאה הומוזיגוט רצסיבי למחלה, היא שהמוטציה בן הגורם למחלה נמצאת בשני האללים, והתינוק שיוולד יהיה חולה.

20. מה המשותף לשלוש הבדיקות?  
בשלוש הבדיקות בודקים את ה-DNA של העובר. כלומר, בודקים האם ב-DNA של העובר נמצאים רק אללים פגומים האחראים על הופעת המחלה או שקיים גם אלל תקין.

21. חזרו לשאלה 17. מה תוסיפו לאפשרויות העומדות בפני בני זוג לפני החתונה?  
התלמידים יכולים להוסיף שזוג לפני חתונה יכולים להחליט לבדוק את העובר או לבצע הפריית מבחנה שבורת את העוברים הבריאים.

**למורה:** חלק זה של היחידה עוסק בשאלות אתיות-ערכיות. לרוב, שאלות ערכיות מעלות מגוון של תשובות מהתלמידים, חלקן אף קיצוניות. במיוחד בגיל ההתבגרות, שאלות כאלה עלולות ליצור סערת רגשות וויכוחים קשים בין התלמידים. אפשר להשתמש בתשובות התלמידים בדרך שתנתב את מחשבותיהם להמשך, ללא קשר מהי התשובה עצמה וללא צורך לעמת אותה עם חבריהם לכיתה. לדוגמה, את התשובות לשאלות 22 ו-23 אפשר לבקש שיעלו באופן עצמאי על הכתב, בלי לשתף את הכיתה. החשיבה המוקדמת עליהן תהיה הכנה להחלטה מה לענות במשחק השאלון (שאלה 24). בשאלה 24 מוצג לתלמידים שאלון קצר, שאפשר לבצע באמצעות משחק: כל התלמידים עומדים בקו אחד עם עיניים עצומות. המורה מקריאה בכל פעם היגד אחד. מי שבעד צועד צעד אחד קדימה. מי שנגד נשאר במקום. בסוף פותחים עיניים ורואים שכל אחד נמצא במקום אחר במרחב. אפשר לשאול את התלמידים מה זה אומר להם?

הצוות במכון לייעוץ גנטי הסביר ל-(י) ו (א) שהסיכוי שיוולד להם ילד חירש בהיריון הבא הוא 0.25 (25%), בדיוק כשם שחישבתם. במדינת ישראל ההחלטה אם ללכת לייעוץ גנטי ומה לעשות בעקבותיו נחשבת להחלטה ערכית הנתונה בידי בני הזוג. בפרט נכון הדבר כשמדובר בתכונה כמו חירשות, שבעיני רבים, שומעים וחירשים, אינה נתפסת כלקות, ולעיתים אף להיפך.

22. אילו הייתם במקום אחותה של (י) ו (א) ובן דודה (זכר 9 בדור 3), והסבירו לכם ששניכם נשאים למוטציה באותו גן, האם הייתם בוחרים להתחתן \ לא להתחתן? מה היו ההתלבטויות שלכם בבחירה זאת? כיצד השפיע המידע שקיבלתם במהלך היחידה על התשובה שלכם?

23. האם הייתם משנים את תשובתכם לשאלה 22 אילו המוטציה שנושאים ההורים הייתה קשורה למחלה קשה מאוד? מדוע?

24. ייעוץ גנטי - בעד או נגד: היעזרו בתשובותיכם על שאלות 22 ו-23 כדי לקבוע את עמדתכם בשאלון הבא:

נגד	בעד	דעה
		כשמתחננים עם קרוב משפחה ייעוץ גנטי הוא חובה
		אם אני אוהב/ת אדם מסוים, אני אבחר בו גם אם יש לי סיכויים ללדת ילד חולה
		לא מאמין/נה ביעוץ גנטי, מה שיוולד זה מהשמיים
		ייעוץ גנטי הוא אחריות ההורים כלפי בריאות צאצאיהם
		ייעוץ גנטי מאפשר לבחור במערכת יחסים זוגית בריאה גנטית
		כשאני מודע/ת לסיכויים שלי ללדת ילד חולה יימנע סבל רב בעתיד
		ייעוץ גנטי פוגע במערכת היחסים הזוגית
		ייעוץ גנטי הוא בדיקה שאפשר לוותר עליה

## חלק ו: העלאת חשיבות היעוץ הגנטי בקהילה



25. (י) ו-(א) החליטו שהם לוקחים על עצמם את האחריות להסביר לאנשים במשפחתם על חשיבות היעוץ הגנטי בעקבות החוויה שלהם. הם רוצים לשכנע את בני משפחתם ובמיוחד את בני הדודים לפנות ליעוץ גנטי.

איך הייתם עוזרים להם להעביר את המסר החשוב הזה? התייחסו בתשובתכם לסיכונים הטמונים בנישואים בתוך העדה, ובפרט בנישואי קרובים.

אתם יכולים ליצור סרטון, לכתוב מכתב, ולהשתמש בתמונות נלוות, או כל דרך אחרת.

## חלק ז: האם מחלה גנטית יכולה להיכחד?



ב-1971 החל במרילנד שבארצות הברית [מבצע נרחב](#) בקרב הקהילה היהודית לאיתור נשאים, כלומר הטרוזיגוטים, למחלה טי-זקס. אלפי יהודים אשכנזים הגיעו לבצע בדיקת דם, שבה נבדקה פעילות של אנזים ייחודי הקשור למחלה: תוצאות שהראו ערכי ביניים של פעילות האנזים בדם הצביעו על נשאות למוטציה הגורמת למחלה. המבצע היה הראשון מסוגו לסריקה של נשאות למחלה רצסיבית.

טיי זקס היא מחלה גנטית רצסיבית חשוכת מרפא, הפוגעת במערכת העצבים. החולים במחלה נפטרים בשנות הילדות הראשונות, לרוב לפני גיל 5. הגן הפגום במחלה מקודד לאנזים בלתי פעיל, שבצורתו התקינה מעורב בפירוק שומנים בתאי העצב. כאשר קיימת מוטציה

בשני העותקים של הגן, שומנים מצטברים בתוך תאי העצב ומפריעים לתהליכים רבים המתקיימים בהם. בהמשך תאי העצב מתפרקים ומתים. כאשר לפחות אחד האללים תקין האדם בריא.

המבצע לאיתור הנשאים לטיי-זקס התקיים שנים מועטות לאחר ששני רופאים, מייקל קבק וג'ון אובריין, גילו שהמחלה היא תוצאה של פגיעה באנזים המפרק שומנים, ופיתחו בדיקה ביוכימית לפעילות האנזים. אחד מכל 27 אנשים בקרב יהודים-אשכנזים נמצא נשא למחלה, וזו השכיחות הגבוהה ביותר שנמצאה לטיי-זקס, אם כי נשאים למחלה נמצאים באוכלוסיות רבות בעולם.

הצלחת המבצע במרילנד הייתה מדהימה: עד שנות התשעים של המאה הקודמת צנחו המקרים שבהם אובחנו ילדים עם מחלת טי-זקס ב-90%. בבית חולים מסוים בברוקלין, הידועה באוכלוסיית היהודים האשכנזים הגרים בה, הייתה באותה תקופה מחלקה לטיפול בילדים עם טי-זקס, שהייתה בתפוסה מלאה, והתור להתאשפז בה היה ארוך מאוד. בשנות התשעים המאוחרות המחלקה התרוקנה ולבסוף נסגרה בשל חוסר דרישה.

מדינת ישראל הייתה המדינה הראשונה שמימנה בחינם בדיקות סקר גנטיות לזיהוי נשאות לטיי-זקס. בין השאר, משום שקיימת כאן אוכלוסייה גדולה של יהודים אשכנזים, שבה שכיחות הנשאים גבוהה במיוחד. נכון להיום, אין בישראל מקרים חדשים של ילדים שאובחנו כחולים בטיי-זקס.

26. מדוע חשוב היה לאתר במבצע במרילנד נשאים למחלת הטיי-זקס?

**אם שני ההורים נשאים למחלה יש הסתברות של 1/4 ללידת ילד החולה במחלה. אם אחד ההורים אינו נשא של המוטציה כל הילדים ייוולדו בריאים.**

27. נסמן את האלל הבריא באות T, ואת האלל עם המוטציה באות t. לאור הירידה המוחלטת במקרים של אבחון מחלת טאי זקס: אילו גינטיפים תצפו למצוא באוכלוסיית הילדים היהודים האשכנזים בישראל?  
**TT ו-Tt.**

28. [בדיקה גנטית לנשאות של טיי זקס](#) עדיין מבוצעת חנים באופן שגרתי מטעם משרד הבריאות. מדוע לדעתכם חשוב לבדוק נשאות אם כבר אין ילדים החולים במחלה?

**חשוב לבדוק נשאות מפני שהירידה היא רק בגינוטיפים tt ואילו בשכיחות הגינוטיפים Tt אין שינוי. מכיוון שבאוכלוסיה יש אנשים שהם הטרוזיגוטים למוטציה (Tt) יש להמשיך ולבדוק נשאות לפני יישואין כדי למנוע לידת ילדים החולים במחלה.**

29. האם באמצעות סקר גנטי למחלת הטיי-זקס כפי שעושים בישראל אפשר למגר את המחלה?

**למורה:** זאת הזדמנות לשוחח עם התלמידים על ההבדל בין סיכוי לפינוטיפ מסוים, במקרה זה לחלות במחלה, לבין הסיכוי לגינוטיפ מסוים, במקרה זה הומוזיגוט רצסיבי. התלמידים יכולים להעלות תשובות שונות, שנובעות מהדרך שבה הם עשויים להבין את משמעות "מיגור המחלה": המיגור שיצר הסקר הגנטי הוא ברמת הפנוטיפ: הודות לידע המדעי בהקשר לטיי-זקס והיכולת לאתר נשאים לא נולדים יותר בישראל ילדים החולים במחלה. אולם, ברמת הגנוטיפ נותרו באוכלוסיה פרטים עם המוטציה (האלל t) ולכן יש להמשיך ולאתר נשאים כדי למנוע לידות של ילדים החולים במחלה.

**למורה:** השאלה הבאה היא שאלת הרחבה עבור כיתות המתעניינות במיוחד בהיבטים אתיים.

30. יש מי שחוששים שיעוץ גנטי יגרום להיעלמות של תכונות מסוימות מהעולם: למשל חירשות, קטנות קומה. אנשים אלה מעלים שאלות כמו האם ראוי (כלומר, האם זה מוסרי) שתכונות ייעלמו מהעולם, כיצד נחליט אילו תכונות להעלים ומי יחליט על כך, האם רצוי להעלים תכונות, ואם צעדים כאלה יפתחו פתח להיעלמות של תכונות רבות נוספות.

איזו הנחיה הייתם ממליצים למשרד הבריאות להעביר למכונים ליעוץ גנטי בישראל לאור השאלות הללו? נמקו את ההנחיה שכתבתם בעזרת מה שלמדתם ביחידה.

**תלמידים יכולים לכתוב הנחיות שונות, כל עוד הנימוק קשור למה שנלמד ביחידה. לדוגמה:**

- **רצוי לבדוק מחלות שיש בהן סיכון בעבור התינוק שיוולד, אך אין מניעה לבדוק כל תכונה גנטית של התינוק שיוולד. תכונה העוברת בתורשה רצסיבית לא תיכחד מפני שתמיד יישארו באוכלוסייה נשאים של התכונה.**
- **ההחלטה אם לסיים את ההיריון צריכה להישאר של בני הזוג בלבד, מפני שאנשים שופטים תכונה בדרכים שונות.**

## מקורות לתמונות:

שערות של תא שערה באוזן הפנימית מבעד למיקרוסקופ אלקטרוני:

Dr David Furness. Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0).