وزارة التربية الوطنية مديرية التربية لولاية سكيكدة

الفرض المحروس رقم :6 **الأستاذ : بوالريش أحمد** متقن القل

المستوى : الثانية شعبة العلوم التجريبية التاريخ : 2017/05/03

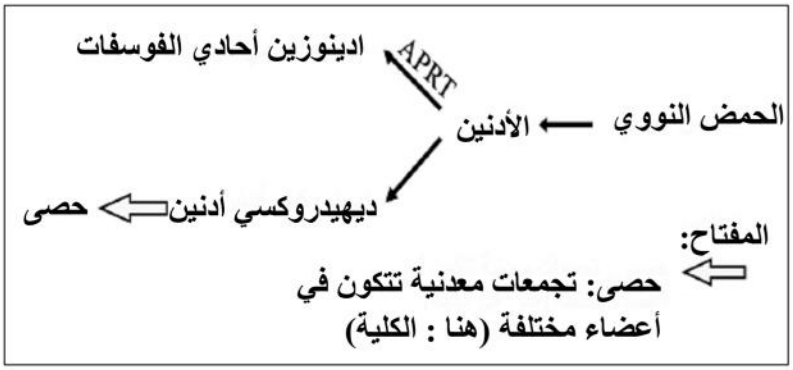
القسم : 2ع ت1 **مادة علوم الطبيعة والحياة** المدة: ساعة

الموضوع

حص البول هو مرض يتلخص بوجود صعوبة في التبول .ينتج هذا المرض عن تكون فائض من الحصى البولية (حصى في المجاري البولية) .
قامت عائلة عندها توأمين مصابين بحصر البول باستشارة الطبيب الذي طلب إجراء فحوصات عدة نتائجها مبينة في الشكل (أ) من الوثيقة1 . يبين الشكل (ب) من الوثيقة1 التفاعلات الكيميائية المتعلقة باستقلاب (أيض) مادة الأدنين Adenine والتي ترتبط بتكون الحصى.

نتائج التحاليل	الحالة الشاهدة	التوأم
كمية الأدنين في البول خلال 24 ساعة	1,5 mg	40 mg
ديهيدروكسي أدنين (مكون الحصى)	كمية ضئيلة غير قابلة للقياس	كمية كبيرة
نسبة انزيم APRT الفعالة	100 %	0 %

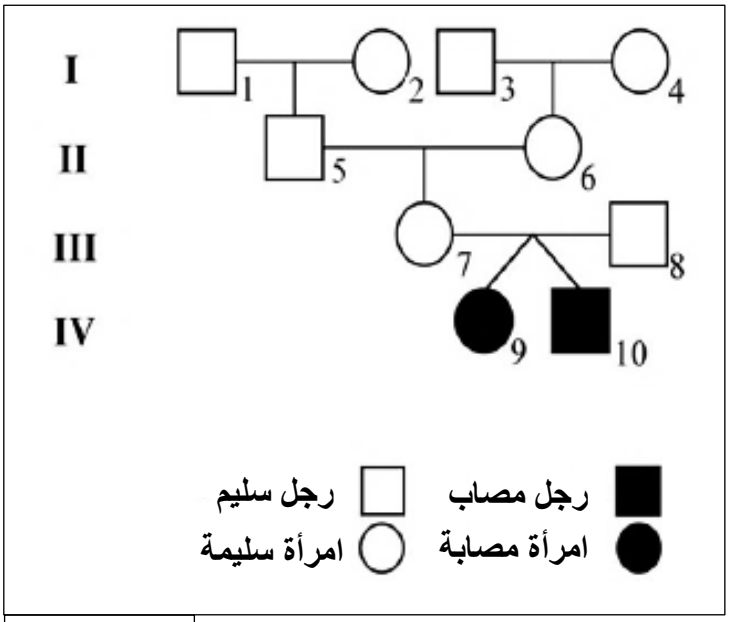
الشكل-أ-



الشكل-ب-

الوثيقة1

1 – علل من خلال الشكلين (أ وب) من الوثيقة1 حالة حصر البول لدى التوأمين.
لتوضيح المشكلة الظاهرة عند التوأمين ،قمنا بإجراء تحاليل أكثر دقة لأفراد العائلة، فرسمنا الشجرة العائلية لهما في الوثيقة2.
2 – بالاعتماد على معطيات الوثيقة2 ، **اقترح** فرضيتين تفسيريتين لظهور المرض لدى هذين التوأمين.
3 – علما أن هذه المورثة لها نوعين من الأليلات فقط ، **حدد معللا** ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة او متنحية.
4 – بين ان هذه المورثة لا يحملها صبغي جنسي.
5 – حدد الأنماط الوراثية للأفراد I_1 وIII_8 .
قمنا بإجراء تحاليل للدم بحثا عن نسبة انزيم APRT الفعالة عند عدد من أفراد العائلة . تمثل الوثيقة3 النتائج المحصل عليها.
6 – بين بالعودة الى الوثيقة3 أنه على مستوى التركيبة الجزيئية هناك "سيادة مشتركة" بين الأليلين.



الوثيقة2

أفراد العائلة	نسبة انزيم APRT النشطة
III_7	50 %
III_8	50 %
II_5	50 %
II_6	100 %
IV_9	0 %
IV_{10}	0 %

الوثيقة3

التصحيح

عناصر الاجابة	العلامة مجزأة	العلامة كاملة
1 – تعليل حالة حصر البول لدى التوأمين : ➢ صعوبة التبول عند التوأمين مرتبط بوجود الحصى في المجاري البولية. ➢ تبين النتائج ان نسبة انزيم APRT الفعالة منعدمة عن التوأمين (الشكل-أ) وهوضرورية لتحويل الأدينين إلى الأدينوزين الأدينوزين (الشكل –ب-). ➢ انعدام نسبة انزيم APRT يمنع تحول الأدينين إلى الأدينوزين ، ينجم عن ذلك تراكم الادنين وطرح كمية كبيرة منه في البول 40mg اكبر من الشاهد 1,5 mg. ➢ غياب انزيم APRT ، يتسبب في تركيب ديهيدروكسي أدنين بكمية كبيرة مقارنة مع الشاهد (كمية ضئيلة) ، ديهيدروكسي أدنين مسؤول عن تشكل الحصى مصدر الصعوبة في التبول عند التوأمين.	4x01	4ن
2 – الفرضية : ➢ هذا المرض مرتبط بأليل متنحي الذي يحمله الإباء ➢ هذا المرض ناجم عن تشوه خلقي ➢ هذا المرض ناجم عن شدود صبغي ➢ هذا المرض ناجم عن طفرة على مستوى المورثة التي تشرف على تركيب انزيم APRT عند التوأمين.	2x1	02ن
3 – تحديد مع التعليل ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة او متنحية : ➢ الأفراد **IV_9** و**IV_{10}** المصابين بالمرض ينحدران من الابوين **III7** و**III8** سليمين ،اذن الاليل المسؤول عن المرض متنحي ونرمز له بـ (d) مقارنة مع الاليل العادي (نرمز له بـ N) .	02	02ن
4 – تبيان بأن المورثة لا يحملها صبغي جنسي : ➢ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي Y والتي تنتقل من الاب إلى الابن ، لكان الابن IV_{10} سليم مثل ابيه III_8 السليم . اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي Y. ➢ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي X ، فالانثى IV9 تمتلك زوجا من الصبغيات X ، فينبغي ان يكون لديها اليلين يحددان صعوبة التبول . يجب ان ترث الاليلين ، احدهما من اب والآخرمن الام .اذن الاب III8 يمتلك الاليل المسؤول عن المرض ولكان مصاب بهذا المرض ، وهذا مخالف لمعطيات الوثيقة (الاب III8 سليم) . اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي X . ➢ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغيان الجنسيان X و Y ، فالأب III8 سيكون مصاب ويكون نمطه الوراثي Xd// Yd ، حيث يمكنه ان يعطي Xd لابنته IV9 وYd لابنه IV10 ، اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي (X او Y).	3x02	06ن
5 – تحديد الأنماط الوراثية للأفراد I1 وIII8 : ➢ الأنماط الوراثية المحتملة للفرد **I1** : N//p (مختلف اللواقح) اوN//N (متماثل اللواقح) لأن الاليل السليم N سائد . ➢ النمط الوراثي للفرد **III8** : N//d لان التوأمين **IV_9** و**IV_{10}** مصابين بمرض صعوبة التبول، يمتلكان نمط ظاهري متنحي واليل متنحي لا يظهران الا في حالة كون الفرد هجين (مختلف اللواقح) . يرثان الاليل d من الأب III8 ، وبما انه سليم فهو يحمل كذلك الاليل N.	2x02	04ن
6 – التبيان : ➢ بما ان المورثة محمولة على زوج من الصبغيات الجسمية ، فهي تمثل بأليلين فقط ،لكن وجود ثلاث أنماط ظاهرية لانزيم APRT الفعال (100%، 50% و 0%) يدل على وجود 3 أنماط ظاهرية على المستوى الجزيئي تشير إلى حالة سيادة مشتركة.	02	03ن