المادّة: العلوم الطبيعية
المستوى: 2ع ت

التّاريخ: 2022/05/22
المدّة: 02 ســـــا

اختبار الفصل الثّالث

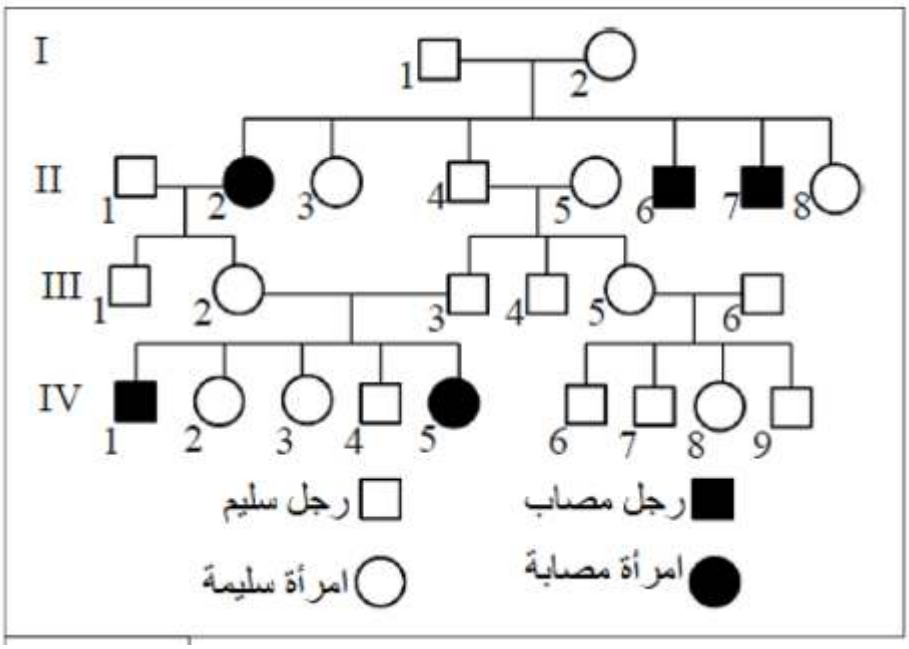
التمرين الأوّل:

داء السُّكَّري مرض مزمن يحدث عندما يعجز البنكرياس عن إنتاج الأنسولين بكميَّة كافية، أو عندما يعجز الجسم عن الاستخدام الفعَّال للأنسولين الَّذي ينتجه والأنسولين هو الهرمون المسؤول عن ضبط مستوى السُّكَّر في الدَّم.

الجزء الأوّل:

يؤدِّي تركيب أنسولين غير عاد لا يمكنه الارتباط بمستقبلاته الغشائيَّة النَّوعية إلى ظهور أحد أنواع مرض السُّكَّري، لفهم أصل هذا النَّوع من مرض السُّكَّري وكيفية انتقاله، نقترح عليك الدِّراسة الموالية:

تمثِّل الوثيقة (1) شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا النَّوع من داء السُّكَّري.



1) انطلاقا من الوثيقة (1) بيّن إن كان أليل المرض سائد أم متنحي، محمول على صبغي جسمي أم جنسي مع تعليل الإجابة في كل حالة.

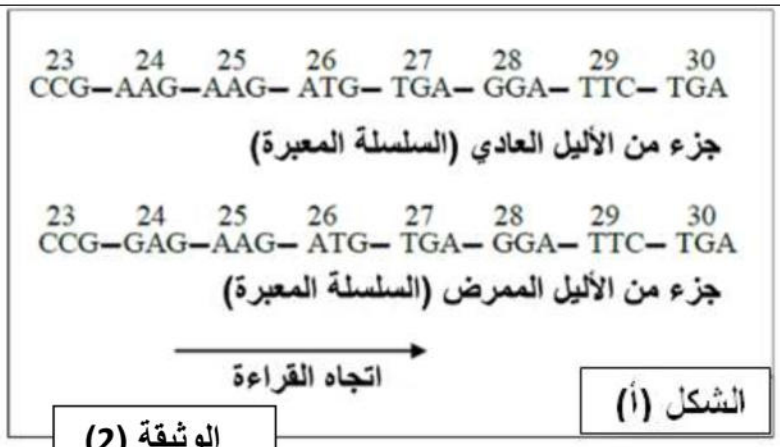
2) أعط الأنماط الوراثية المناسبة للفردين III_2 و III_3، ثمَّ حِّدد احتمال انجابهما لطفل مصاب بداء السكري

ملاحظة: استعمال الرمز "عا" أو "ع " للأليل العادي و "ما" أو "م" للأليل الممرض.

الجزء الثَّاني:

تتكون جزيئة الأنسولين من سلسلتين ببتيديتين a وb، تمثِّل الوثيقة (2) قطعتين من أليلي المورثة المسؤولة عن تركيب السِّلسلة الببتيديَّة b للأنسولين، وتمثل الوثيقة (3) مستخلص من جدول الشَّفرة الوراثية.

الوثيقة (2)



الشكل (أ)

الحمض الأميني	الرامزات
Thr	TGA TGG
Lys	TTT TTC
Pro	GGA GGG GGT

الحمض الأميني	الرامزات
Tyr	ATA ATG
Phe	AAA AAG
Leu	GAA GAG
Gly	CCA CCG

الشكل (ب)

- باستغلالك لشكلي الوثيقة (2)

1) اِستخرج الظَّاهرة الَّتي أدَّت إلى ظهُور الأليل الممرض، عرِّفها واذكر أنواعها.

2) مثّل جزء السِّلسلة الببتيديَّة لكلٍّ من الأنسولين العادي والأنسولين غير العادي.

3) فسِّر سبب ظهور هذا النَّوع من مرض السكَّري، مبرزا العلاقة مورثة، بروتين، صفة.

التمرين الثَّاني:

البوال التخلفي (Phenyl- cetonurie) مرض وراثـي يصيـب الأطفال من كلا الجنسين، ناتـج عن خلل في التَّفاعلات الكيميائيَّة التَّحويليَّة لأحـد الأحماض الأمينية في الجسـم، يمكن أن يؤدِّي عـدم علاج البوال التخلفي إلـى إعاقة ذهنية، مشاكل سلوكيَّة واضطرابات عقليَّة.

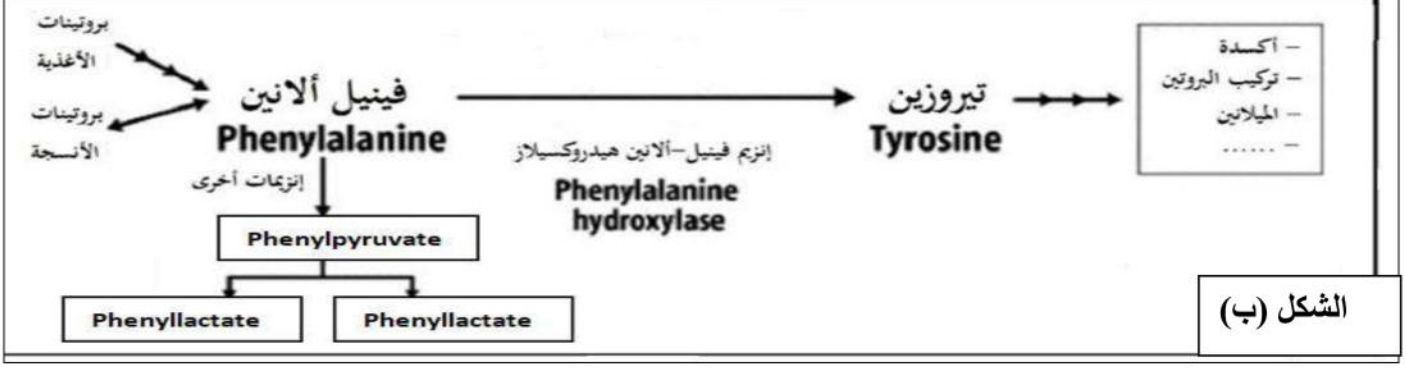
الجزء الأوَّل:

يمثِّل الشَّكل (أ) من الوثيقة (1) نتائج قيـاس نسبة الحمض الأميني الفنيل–ألانين في دم طفل سليـم وآخر مصاب بينما يمثِّل الشَّكل (ب) سلسلة التَّفاعلات الَّتي تطرأ على الفنيل–ألانين.

الوثيقة (1)

المعيار	طفل سليم	طفل مصاب
نسبة الفنيلألانين في الدم (ملغ/دل)	0.9	9.8

الشكل (أ)



الشكل (ب)

1) بيّن سبب أعراض المرض عند الطِّفل المصاب اعتمادًا على الشَّكل (أ) من الوثيقة (1).

2) باستغلالك للشَّكل (ب) من الوثيقة (1)، اقترح فرضيَّتين تفسِّران الخلل المسبِّب لهذا المرض.

الجزء الثَّاني:

توصَّلت الدِّراسة المعمَّقة لهذا المرض إلى تحديد المورثة المسؤولة على تركيب إنزيم الفنيل ألانين هيدروكسيداز (PHA) كما أدَّت إلى اكتشاف العديد من الأليلات لهذه المورثة، يمثِّل الشَّكل (أ) من الوثيقة (2) جزء لثلاث أليلات من مورثة (PHA) عند ثلاث أطفال، كما يمثِّل الشكل (ب) جزء من جدول الشَّفرة الوراثيَّة بينما يمثِّل الشَّكل (ج) نتائج قياس كل من كميَّة ونشاط إنزيم (PHA) عند فئران تجريبيَّة عاديَّة وفئران مصابة بمرض البوال التخلفي.

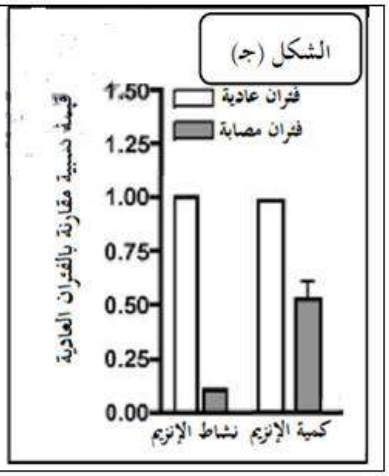
الشكل (أ)

	251	252	253	254	255	256	257
أليل عادي	CTC	TCG	GGA	TTC	TGG	TCC	CCG
أليل طفل مريض	CTC	TTG	GGA	TTC	TGG	TCC	CCG
أليل الطفل (س)	CTC	TCG	GGA	TTT	TGG	TCC	CCG

الشكل (ب)

TCG	GGA	CTC	CCG	TCC	TGG	TTG	TTC TTT
Ser	Pro	Glu	Ala	Arg	Thr	Asn	Lys

الوثيقة (2)



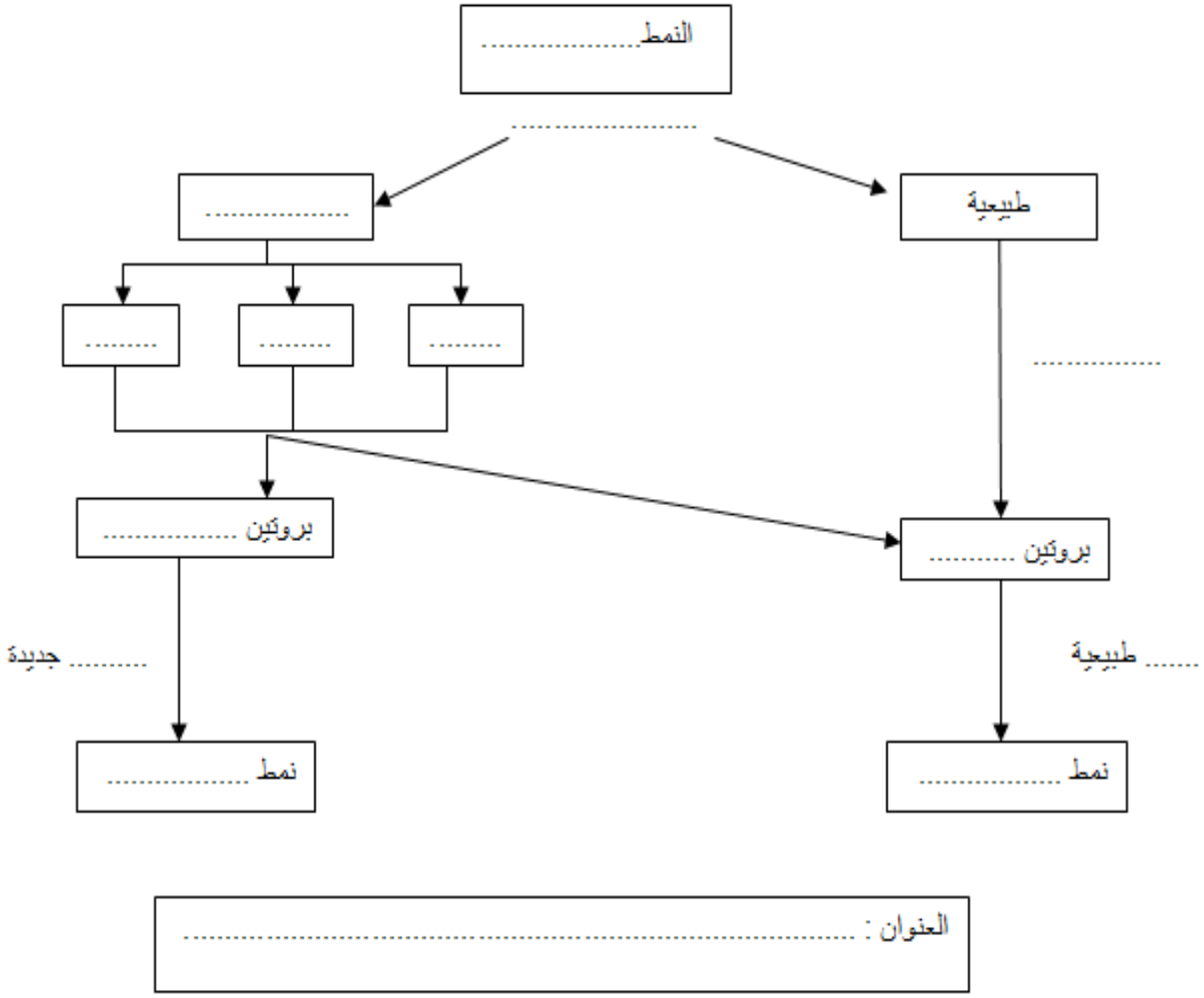
1) إستخرج تتابع الأحماض الآمينيَّة الموافق لكل من الأليل العادي و أليل الطِّفل المصاب .

2) حدِّد الحالة الصحيَّة للطِّفل (س) مع التَّعليل .

3) باستغلال أشكال الوثيقة (2) تأكَّد من مدى صحَّة فرضيَّاتك المقترحة في الجزء الأوَّل .

الجزء الثَّالث:

أكمل المخطط الموالي:



الاسم واللَّقب: .....

بالتَّوفيق للجميع

المادّة: العلوم الطبيعية
المستوى: 2ع ت

التّاريخ: 2022/05/22
المدّة: 02 سـاعـة

تصحيح اختبار الفصل الثّالث

التّمرين الأوّل: (8.5 ن)

الجزء الأوّل:

1) من الوثيقة (1):

- الأليل المسؤول عن المرض متنحي 0,5
- التّعليل: إنجاب أبناء مصابين من باء سليمين. 0,5
- محمول على صبغي جسمي 0,5

التّعليل:

الأليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصّبغي الجنسي X لإنجاب بنت مصابة II2 من أب سليم II1 رغم أنّ الأليل متنحٍ. 0,5

- الأليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصّبغي الجنسي Y لإنجاب إناث وذكور مصابين. 0,5

2) النّمط الوراثي للأفراد III2 و III3 هو: عا//م (مختلف اللواقح) سليم حامل للمرض 0,25

احتمال إنجابهما لطفل مصاب هو: 25% أو 4/1 0,25

0,25 x 4 = 1

	عا /	م /
عا /	عا // عا	عا // م
م /	عا // م	م // م

الجزء الثّاني:

1) الظاهرة الّتي أدّت إلى ظهور الأليل المرِّض هي الطّفرة 0,25

تعريفها:

تتمثّل الطفرة بتغير في تتابـــع النيكليوتيدات على مستوى المورثـــة مما يؤدي إلى تغير في المعلومة الوراثية فتتغيّر الصفة. 0,75

أنواعها: مستحدثة . تلقائية 0,25 0,5 = 2 x

2) جزء السِّلسلة الببتيديَّة لكل من الأنسولين العادي والأنسولين الغير العادي: 0,75 1,5 = 2 x

- بالنسبة لجزء الانسولين العادي

23	24	25	26	27	28	29	30
Gly	-Phe	-Phe	-Tyr	-Thr	-Pro	-Lys	-Thr

- بالنسبة لجزء الانسولين غير العادي

23	24	25	26	27	28	29	30
Gly	-Leu	-Phe	-Tyr	-Thr	-Pro	-Lys	-Thr

3) تفسر سبب ظهور هذا النَّوع من مرض السكَّري، مبرزا العلاقة مورثة، بروتين، صفة:

- من الشَّكل (أ): الَّذي يمثِّل جزئين من أليلي المورثة المسؤولة عن تركيب السلسلة البيبتيدية b للأنسولين العادي وغير العادي، حيث هناك تشابهًا في كل الشفرات ما عدا الشَّفرة رقم 24 فهي مختلفة AAG في الأليل العادي وGAG في الأليل غير العادي ما يدلُّ على حدوث طفرة استبدال القاعدة الآزوتية أدنين (A) بالقاعدة الآزوتية غوانين (G)

- كما يتشابه جزيئيا السِّلسلة الببتيدية لكل من الأنسولين العادي وغير العادي في كل الأحماض الأمينية ما عدا الحمض الأميني رقم 24 حيث نجد الفنيل ألانين (Phe) في الأنسولسن العادي واللوسين (Leu) في الأنسولسن غير العادي، ما يدلُّ أنَّ طفرة استبدال القاعدة الآزوتية أدّى إلى تغير الشَّفرة وبذلك تغير الحمض الأميني ما أدى إلى تغير بروتين الأنسولين. 0.5

الاستنتاج:

حدوث طفرة الإستبدال على مستوى المورثة أدّى إلى ظهور أليل جديد (شكل جديد للمورثة) يشفر لبروتين أنسولين جديد لا يمكنه الارتباط بمستقبلاته الغشائيَّة النَّوعية وبذلك ظهور نمط ظاهري جديد يشكل نوع آخر من مرض السكري. 0.5

التَّمرين الثَّاني: (11.5 ن)

الجزء الأوَّل:

1) سبب أعراض المرض عند الطفل المصاب:

- يمثِّل الشَّكل (أ) من الوثيقة (1) معايرة نسبة الفنيل. ألانين عند طفل سليم وآخر مصاب حيث نلاحظ:

- نسبة الفنيل. ألانين في دم الطفل السَّليم تعادل 0.9 مغ / دل. 0.5

- بينما نسبة الفنيل. ألانين في دم الطفل المصاب مرتفعة تعادل 9.8 مغ / دل. 0,5

الاستنتاج: سبب أعراض المرض عند الطِّفل المصاب هو ارتفاع نسبة الفنيل. ألانين في دمه. 0.5

2) **الفرضيات:**

- استغلال الشَّـــكل (ب) من الوثيقة (1): الَّذي يمثِّل السِّلسلة التَّحويليَّة الكيميائيـــة للفنيل ألانين حيث نلاحظ أن:

- يقوم إنزيم فنيل ألانين هيدروكسيداز بتحويل الفنيل ألانين (حمض أميني ينتج عن هضم البروتينات الحيوانيَّة والنباتيَّة الَّتي يتغذّى عليها الكائن الحي أو من بروتينات الأنسجة)، إلى تيروزين الَّذي يدخل في تفاعلات أخرى ليستغل في الأكسدة، تركيب البروتين مثل الميلانين) 0,25

- كما يمكن لإنزيمات أخرى أن تحول الفنيل ألانين إلى فنيل بيروفات منه إلى فنيل أكتات. 0,25

الاستنتاج: يتمُّ تحويل الفنيل ألانين في العضويَّة بفضل الإنزيمات إلى مواد أخرى. 0,25

الفرضيَّة 01: سبب مرض البوال التخلفي هو خلل في إنزيم فنيل. ألانين هيدروكسيداز. 0.5

الفرضيَّة 02: . سبب مرض البوال التخلفي هو خلل في الإنزيمات الأخرى التي تحوِّل الفنيل ألانين إلى فنيل . بيروفات. 0.5

الجزء الثَّاني:

1) استخراج تتابع الأحماض الأمينية:

- عند الطفل العادي: 0.5

جزء الأليل	CCG	TCC	TGG	TTC	GGA	TCG	CTC
س. الأحماض الأمينية	Ala	Arg	Thr	Lys	Pro	Ser	Glu

- عند الطفل المريض: 0.5

جزء الأليل	CCG	TCC	TGG	TTC	GGA	TTG	CTC
س. الأحماض الأمينية	Ala	Arg	Thr	Lys	Pro	Asn	Glu

-عند الطفل 'س': 0.5

جزء الأليل	CCG	TCC	TGG	TTT	GGA	TCG	CTC
س. الأحماض الأمينية	Ala	Arg	Thr	Lys	Pro	Ser	Glu

2) الحالة الصحيَّة للطِّفل "س":

- الطفل "س": سليم **(0,5)**.

التَّعليل:

رغم أنَّه تعرَّض إلى طفرة وراثيَّة أدَّت إلى استبدال النيكليوتيدة C بالنيكليوتيدة T على مستوى الرامزة 254 ضمن السِّلسلة المستنسخة للمورثة، لكن ذلك لم يؤثّر على ترتيب الأحماض الأمينية في السِّلسلة الببتيدية لإنزيم (PHA) فلم يفقد بنيته الفراغيَّة وبالتَّالي وظيفته. 0.25

3) استغلال الوثائق:

- من الشَّكل (أ) والوثيقة (2): يؤدِّي حـدوث طفرة وراثية على مستوى المورثة المسؤولة إلى تركيب إنزيم (PHA) لاستبدال النيكليوتيدة C بالنيكليوتيدة T في الرامزة 252 فأدت إلى استبدال الحمض الأميني Ser إلى الحمض الأميني Thr في السِّلسلة الببتيدية للإنزيم و بالتَّالي تغير البنية الفراغيَّة للإنزيم مما أدّى إلى فقدانه لوظيفته في تحويل الفنيل ألانين إلى تيروزين 1

- يمثِّل الشَّكل (ج) أعمدة بيانيَّة لنسبة كل من كميَّة ونشاط إنزيم (PHA) عند فئران مصابة بالبوال التخلفي مقارنة بكمية ونشاط الإنزيم عند فئران عاديَّة، حيث نلاحظ:

- أنَّ كميَّة الإنزيم عند الفئران المصابة تمثِّل حوالي نصف الكميَّة عند الفئران العادية. **0.5**

- كما أنَّ نشاط الإنزيم الطافر ضعيفة جدًّا مقارنة بالإنزيم العادي. **0.5**

الاستنتاج:

أدَّت الطفرة عند الفئران المصابة إلى انخفاض نشاط إنزيم (PHA) ما يؤدّي إلى عدم تحويل الفنيل ألانين إلى تيروزين تراكمه في الدم. **0,5**

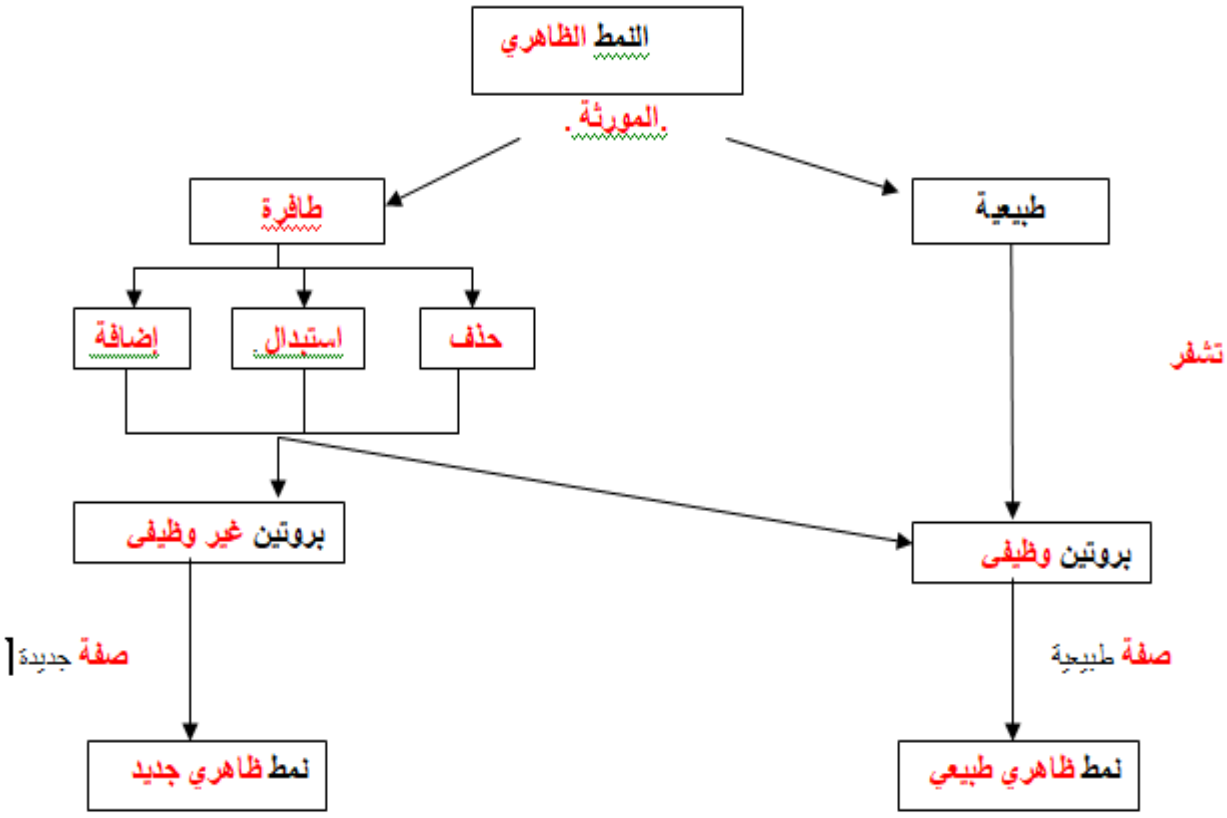
المصادقة على الفرضيات:

- الفرضيَّة رقم (1) صحيحة **(0.25)**، البوال التخلفي ناتج عن خلل في إنزيم (PHA) إما بسبب طفرة و راثية **(0.25)** كما يبين الشكل (أ) من الوثيقة (2) أو بسبب كميَّة أو نشاط **(0.25)** هذا الإنزيم كما يبيِّن الشَّكل (ج) من الوثيقة (2) الأمر الَّذي يسمح بتراكم الحمض الأميني في الدَّم و التَّأثير على نمو المخ و الجهاز العصبي خاصَّة في المراحل الأولى للطِّفل ما يسبِّب ظهور أعراض البوال التخلفي (إعاقة ذهنية، مشاكل سلوكيَّة و اضطرابات عقلية).

وبذلك الفرضية (2) خاطئة **(0.25)** لا يوجد خلل في الإنزيمات الأخرى **(0.25)**.

الجزء الثَّالث:

العنوان **0,5** + البيانات 0,25 x 6 =1,5 (0,25 لكل بيانين)



العنوان : مخطط يوضح العلاقة بين النمط الظاهري و النمط الوراثي و دور الطفرة في استحداث الأنماط الظاهرية الجديدة