ثانوية شعبان اعمر اوقاس – بجاية - **قسم : 2 رياضي**

إختبار الثلاثي الثالث في مادة العلوم الطبيعية

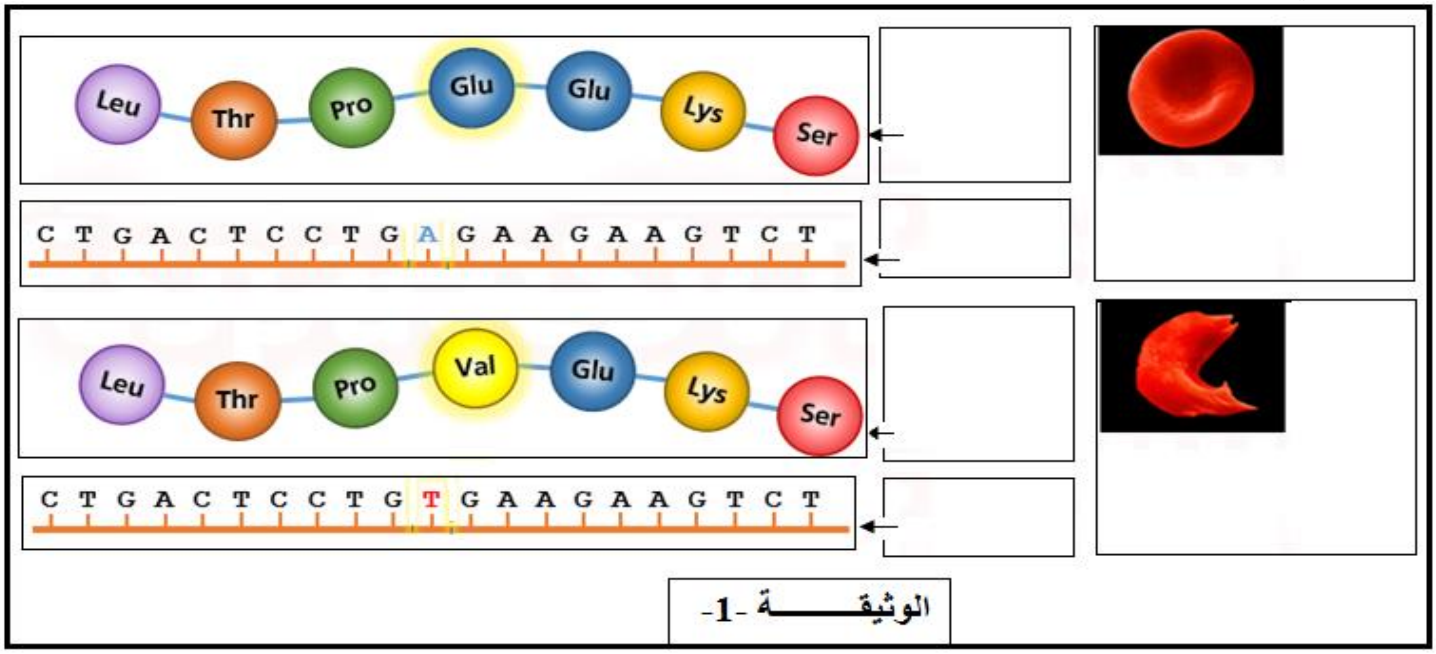
السنة الدراسية : 2017/2016 **المدة : ساعتان**

الإسم: ..... اللقب:.....

التمرين الأول:

بينت الدراسات أن الأشخاص المصابين بمرض فقر الدم المنجلي ، يختلفون عن الأشخاص السليمين على مستوى مظهر الكريات الدموية الحمراء

1- تمعن في الوثيقة -1- ثم:



الوثيقـــــــة -1-

-أ- قدم عنوانا للوثيقة -1-

.....

.....

-ب-اكمل بيانات الخانات الفارغة (على الوثيقة نفسها)

-ج- ما هي المميزات الظاهرية للكريات الدموية الحمراء

.....

.....

.....

2- أبرز من خلال المثال المدروس أعلاه، العلاقة مورثة - بروتين.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

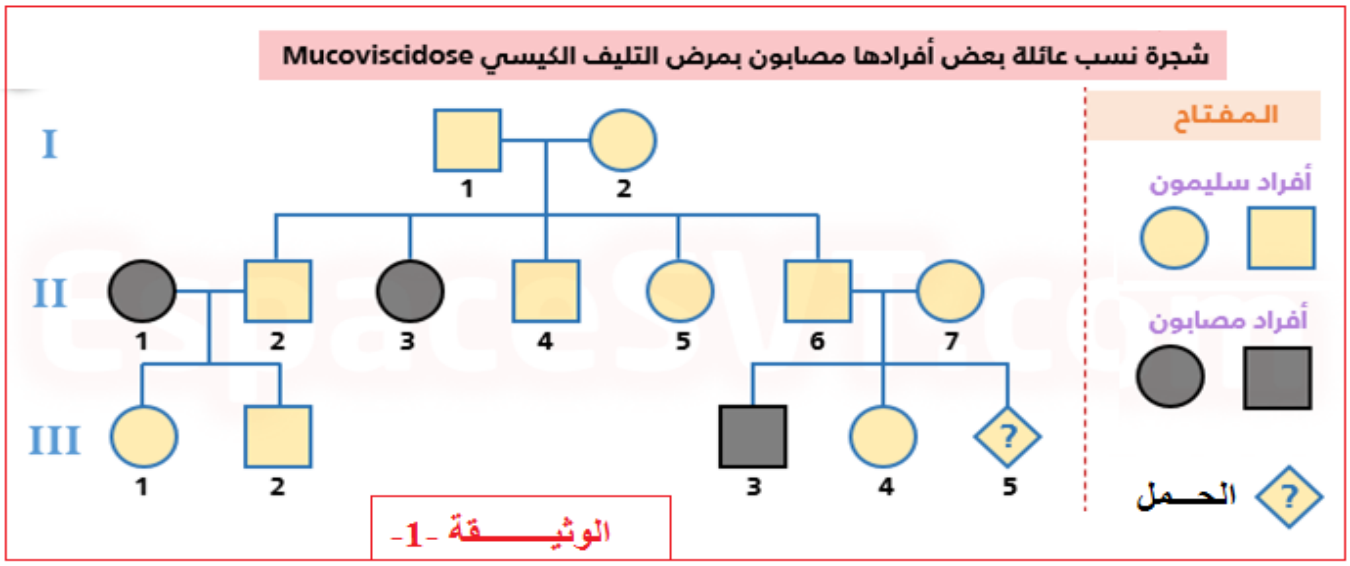
.....

التمرين الثاني:

يعتبر مرض **الليفة الكيسية** Mucoviscidose ، مرضا وراثيا جد منتشر (إصابة واحدة في كل 2000 ولادة) تتجلى أعراض هذا المرض في صعوبة في التنفس، بفعل تراكم المخاط على مستوى القصبات الرئوية، كما يسبب اضطرابات في الهضم، و انسداد الأسناخ الرئوية و القنوات الناقلة للعصارة البنكرياسية، و غالبا ما يؤدي إلى الموت في سن مبكرة.

الجزء الأول: قصد التعرف على كيفية انتقال هذا المرض، نقترح دراسة شجرة نسب عائلة، بعض أفرادها مصابون به.

ملاحظة: نرمز للأليل السائد بـ M و المتنحي بـ m .



1- حدد، معللا إجابتك، فيما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض، سائد أم متنحي.

.....

.....

.....

2-هل الأليل المسؤول عن المرض، محمول على صبغي لاجنسي أم على صبغي جنسي ؟ علل إجابتك.

.....

.....

.....

3-حدد معللا إجابتك، النمط الوراثي للأفراد III-3 و II-3 و II-6 و II-7 وIII-4

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

4- حدد إحتمال إصابة الحمل (المولود) III5 بهذا المرض.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

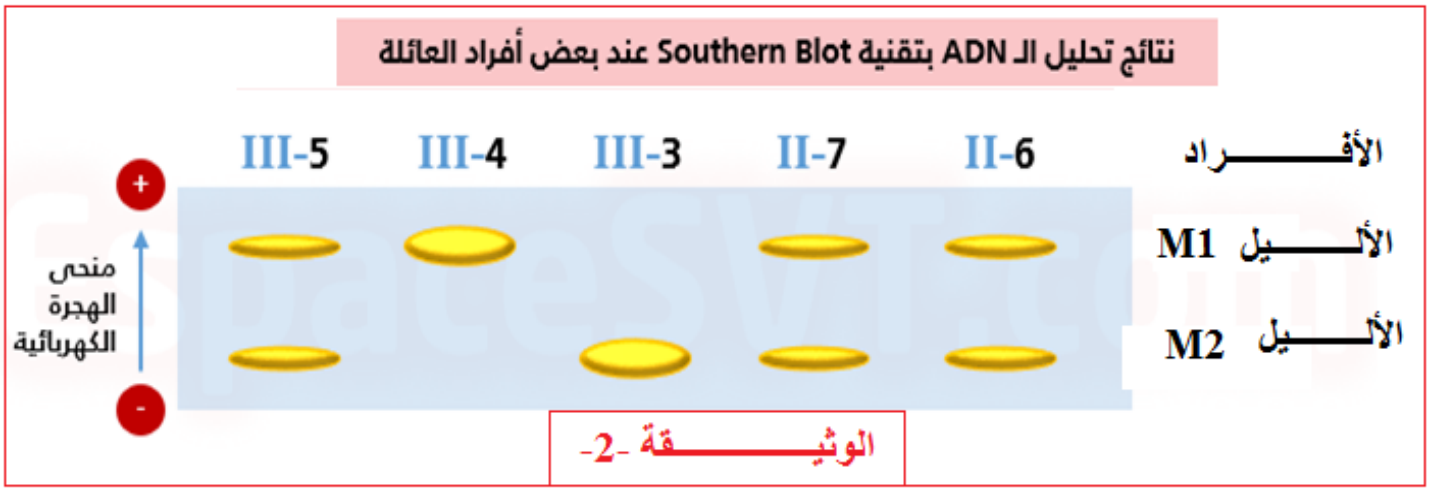
.....

.....

.....

الجزء الثاني:

سبّب إنجاب مولود مصاب بمرض التليف الكيسي (الإبن3-III) ، تخوفا لأبويه من احتمال إصابة مولودهم المنتظر 5-III بنفس المرض، مما جعلهم يقومون بتحليل الـ ADN عند مجموعة من أفراد هذه العائلة و عند مولودهم المنتظر، و ذلك باعتماد على تقنية رصد المورثات Southern Blot تمثل الوثيقة -2- أسفله نتائج هذا التحليل.



5- هل تعتبر نتائج تحليل الـ ADN ، مُطَمئِنة للأبوين ؟ علل إجابتك.

.....

.....

.....

.....

.....

التمرين الثالث:

مرض الإغراب اوالمهق (ALBINISME) مرض وراثي تتجلى أعراضها في غياب لون الجلد والعينين والشعر، يرتبط هذا المرض بعدم قدرة الخلايا الجلدية على إنتاج صبغة الميلانين و يكون الفرد جد حساس لأشعة الشمس .

الصورة المجاورة تظهر طفلة مصابة بمرض الإغرب مع أمها.

لتعرف كيفية ظهور هذه الصفة المرضية نقترح معطيات الوثائق التالية :

الوثيقة -1- أ-: تمثل سلسلة التفاعلات البيوكيميائية لتركيب الميلانين داخل الخلايا الجلدية محفزة بأنزيمات نوعية ذات طبيعة بروتينية.

الوثيقة -1-ب: يلعب أنزيم التيروزيناز E1 دورا أساسيا في تركيب الميلانين . تتحكم في تركيب هذا الأنزيم مورثة توجد ضمن الذخيرة الوراثية للخلايا الميلانينية المنتجة لصبغة الميلانين ، تمثل الوثيقة -1- ا مراحل تشكل صبغة الميلانين في الخلية، اما الوثيقة -1-ب- فتمثل جزءا من مورثة الأنزيم E1 عند شخص عادي الشكل -1- وعند شخص مصاب بمرض المهق الشكل -2- .

التيروزين ← E1 ← مركب وسطي -1- ← E1 ← مركب وسطي -2- ← E2 ← ميلانين

-أ- E1 و E2 : أنزيمات (البروتينات) محفزة لتفاعلات

الشكل -1-

170	171	172	173	174	175	176	177	178	179	180
TTA	TAA	ATA	CTG	GAG	AAA	CAG	ACC	TAC	GTA	ATA

الشكل -2-

170	171	172	173	174	175	176	177	178	179	180
TTA	TAA	ATA	CTG	GAG	AAA	CAG	ATC	TAC	GTA	ATA

-ب- إتجاه القراءة ←

جدول التعبير المورثي

ATA	GTA	TAC	ACC	CAG	AAA	GAG	CTG	ATG	TAA	TTA	ATC
Tyr	His	Met	Try	Val	Phe	Leu	Asp	Tyr	Ile	Asn	STOP

الوثيقـــــــــــة -1-

1- معتمدا على الوثيقة -1-أ- ، اقترح فرضيتين لتفسير ظهور الصفة المرضية عند الشخص المصاب بالمهق .

الفرضية -1-: .....

.....

الفرضية -2-: .....

.....

2- باستغلالك الوثيقة -1- ب و جدول التعبيرالمورثي ، أعط متتالية الأحماض الأمينية لجزء الأنزيم E1 عند كل من الشخصين العادي والمصاب.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

3-هل تم التأكد من صحة إحدى الفرضيات السابقة ؟ علل

.....

.....

4- انطلاقا مما سبق، بين بواسطة تفسير منطقي سبب ظهور الإصابة بالمهق عند المصاب

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

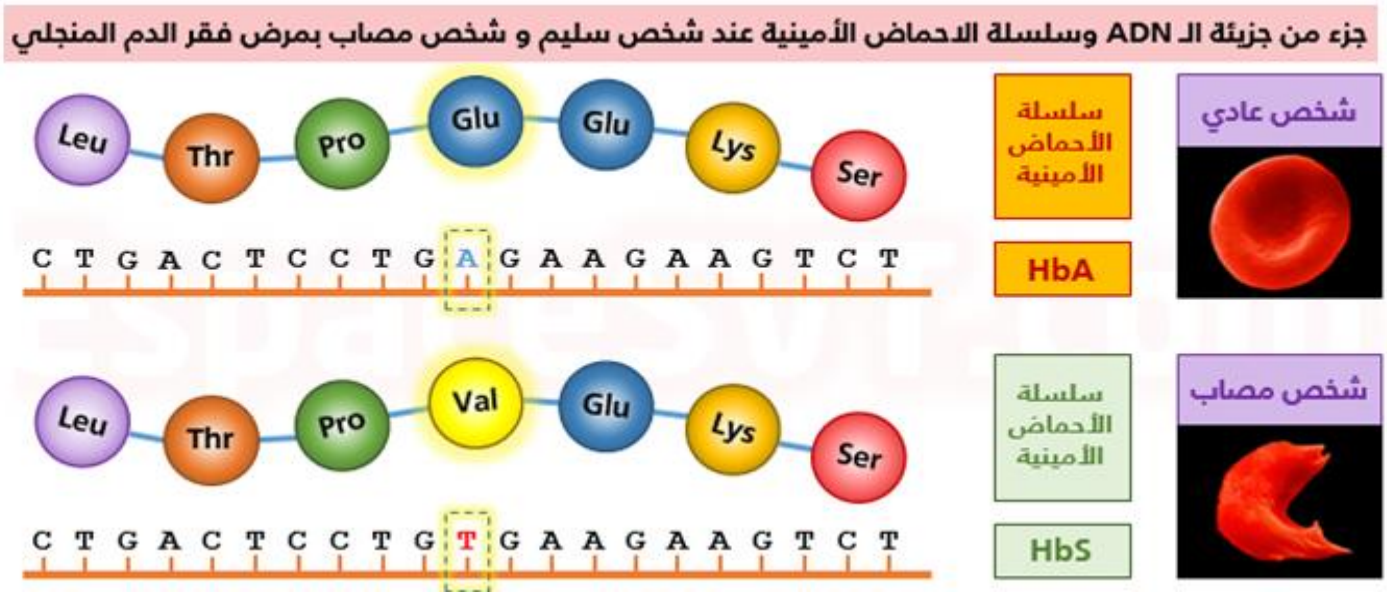
بالتوفيق و السداد – عن أساتذة المادة –

الحل المقترح:

التمرين الأول:

-أ- قدم عنوانا للوثيقة -1-

- تمثل الوثيقة -1- جزءا من سلسلة الأحماض الأمينية للخضاب الدموي عند الأشخاص السليمين و الأشخاص المصابين، و كذا جزءا من جزيئة الـ ADN لديهما.



-ب-تكملة البيانات الخانات الفارغة (على الوثيقة نفسها)

-ج- ما هي المميزات الظاهرية للكريات الدموية الحمراء.

يتميز الأشخاص السليمون بكريات حمراء **كروية الشكل** (أقراص مقعرة) بفضل توفرها على خضاب دموي عاديHbA ، بينما الأشخاص المصابون بمرض فقر الدم المنجلي، يتوفرون على كريات حمراء **منجلية الشكل**، ناتجة عن تواجد خضاب دموي غير عادي HbS.

2- أبرز من خلال المثال المدروس أعلاه، العلاقة مورثة - بروتين.

توجد بين جزيئة الـ ADN و البروتينات، عدة قواسم مشتركة، إذ تتكون من تسلسل دقيق لعناصر معينة (النيكليوتيدات بالنسبة للـ ADN ، و الأحماض الأمينية بالنسبة للبروتينات)، من خلال المثال المدروس أعلاه،

يتبين أن كل تغيير يحدث على مستوى جزيئة الـADN (إستبدال A ب T) ، يرافقه تغيير في متتالية الأحماض الأمينية على مستوى البروتين (إستبدال Glu ب Val) .

نستنتج إذن العلاقة : أن متتالية النيكليوتيدات في المورثة، هي التي تتحكم في متتالية الأحماض الأمينية المُشكّلة للبروتينات، و كل تغيير على مستوى الـ ADN ، يترتب عنه خلل في تركيب البروتين المناسب.

تتحكم متتالية النيكليوتيدات على مستوى مورثة معينة، في إنتاج بروتين ذي بنية محددة، هذا الأخير يتحكم في ظهور صفة وراثية معينة.

التمرين الثاني:

1- حدد، معللا إجابتك، فيما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض، سائد أم متنحي.

نلاحظ من خلال شجرة النسب، أن الفرد II-3 يُظهر المرض رغم أن أبويه سليمين I-1 و I-2 إذن هذا الشخص ورِث من أبويه الأليل المُمرض، لكن هذا الأخير (الأليل) كان متنحيا لديهما.

نستنتج إذن أن الأليل المُمرض متنحي.

2-هل الأليل المسؤول عن المرض، محمول على صبغي لاجنسي أم على صبغي جنسي ؟ علل إجابتك.

بما ان المرض يصيب كلا من الذكور والإناث على السواء إذن الليل محمول على صبغي لا جنسي.

3- تحديد النمط الوراثي للأفراد III-3 : و II-3 و II-6 و II-7 وIII-4 مع التعليل

الفردان III-3 و II-3 هذان الفردان مصابان، وبما أن أليل المرض متنحي، سيكونان متماثلي اللواقح أي أن نمطهما الوراثي هو m||m

الفردان II-6 و II-7 : هذا الفردان سليمان، لكنهما أنجبا ابنا مصابا(III-3) ، هذا الابن يحمل الأليلين المتنحيين اللذان ورثهما من أبويه، هذين الأخيرين، سيكونان اجباريا مختلفي الاقتران و نمطهما الوراثي M||m

الفرد III-4 : هذا الفرد سليم، إذن فيمكن أن يكون نمطه الوراثي MM او Mm

4- حدد إحتمال إصابة الحمل (المولود) III5 بهذا المرض.

احتمال إصابة الحميل III-5 لتحديد احتمال اصابة هذا الحمل بالمرض، ننجز شبكة التزاوج الخاصة بأبويه II-6 و II-7

	M	m
M	MM غير مصاب بالمرض	Mm غير مصاب بالمرض (حامل للأليل المرض)
m	Mm غير مصاب بالمرض(حامل للأليل المرض)	Mm مصاب بمرض الليفة الكيسية

25% بإصابة الحمل بمرض الليفة الكيسية

الجزء الثاني:

5- نتائج تحليل الـ ADN مُطَمئِنة للأبوين:

بينت تقنية رصد المورثات، أن الحمل III-5 مختلف اللواقح، إذ يتوفر على أليلين مختلفين M_1 و M2و (هما Mm
في معطيات التمرين)، و بما أن أليل المرض متنحي فهذا الطفل سيكون سليما و نمطه الوراثي هو Mm .
إذن : فنتائج تحليل الـ ADN تعتبر مُطمئنة للأبوين.

التمرين الثالث:

1- معتمدا على الوثيقة -1-أ-، اقترح فرضيتين لتفسير ظهور الصفة المرضية عند الشخص المصاب بالمهق.

الفرضية -1-:

فظهور هذه الصفة (هذا المرض) يكون ناتج إما عن عدم قدرة الخلايا على إنتاج جميع أنزيماتها (او أحدهما)

الفرضية -2-:

فظهور هذه الصفة (هذا المرض) يكون ناتج عن عدم فعالية او نشاط الأنزيمات (إنزيم غير فعال).

2- أعط متتالية الأحماض الأمينية لجزء الأنزيم E1 عند كل من الشخصين العادي والمصاب

جزء الأنزيم E1 العادي: Asn - Ile - Tyr - Asp - Leu - Phe - Val - Try - Met - His - Tyr

جزء الأنزيم E1 غير عادي: Asn - Ile - Tyr - Asp - Leu - Phe - Val

3- **نعم تم التأكد من صحة الفرضية -2- حيث انه يتم تركيب إنزيم E1 غير فعال (غير وظيفي)**

2- تفسير منطقي سبب ظهور الإصابة بالمهق عند المصاب

يرجع سبب ظهور الصفة المرضية عند المصاب إلى طفرة استبدال حدثت على مستوى المورثة (ADN) حيث تم إستبدال نيكليوتيد C بنيكليوتيد T ، بالموقع 177 من المورثة ، نتج عنها ظهور ثلاثية بدون مغنى(لا تعبر عن أي حمض اميني) تسببت في توقيف تركيب الأنزيم E1 عند الحمض الأميني 176 وأصبحت بنيته مختلفة وبالتالي أصبح غير فعال، ترتب عن عدم فعالية الأنزيم E1 توقف تركيب صبغة الميلانين وبالإصابة بالمهق.