

الأستاذ:
سريدي م. أمين

علوم الطبيعة و الحياة

التنوع الظاهري و الجيني (المورثي)

تمارين



2 AS

بيعية

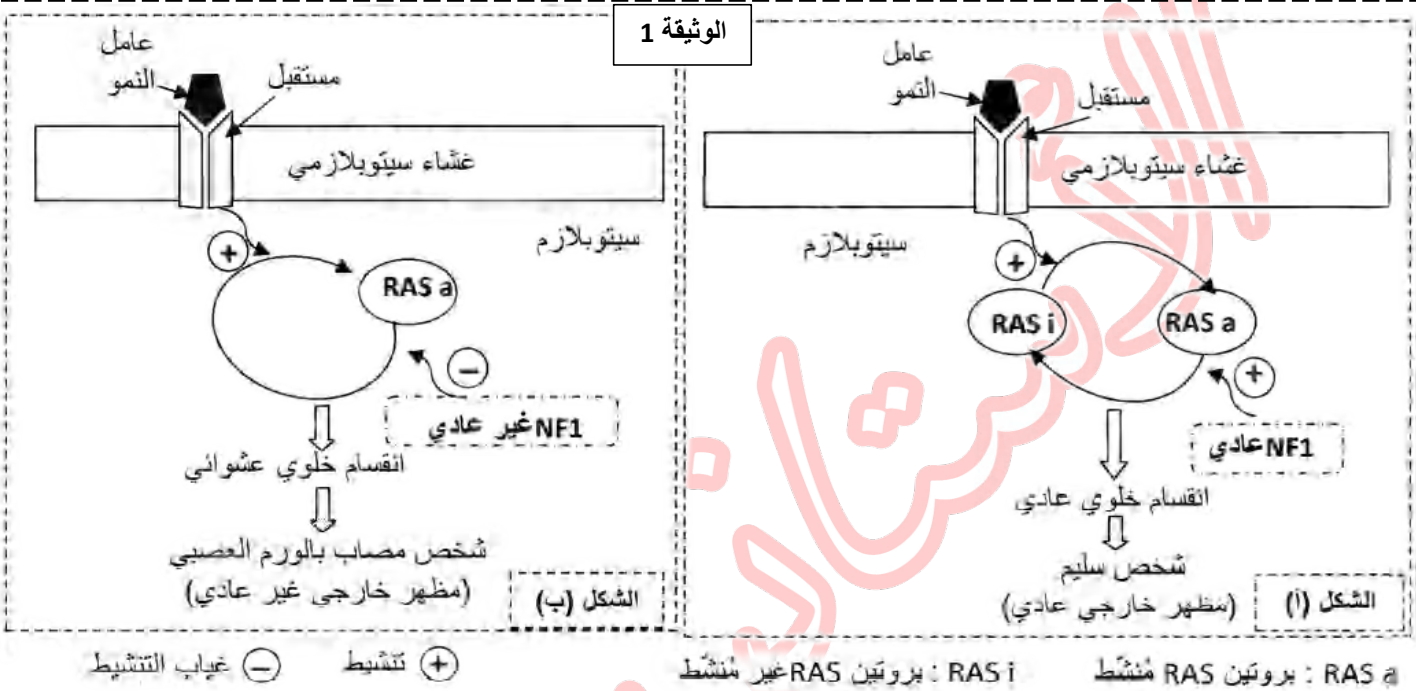
التمرين 01:

الورم العصبي من الصنف الاول la Neurofibromatose de type 1 هو مرض وراثي، ومن بين اعراضه ظهور بقع بنية اللون على الجلد مع امكانية تشكل اورام حميدة وظهور اورام عصبية بالاضافة الى تشوهات على مستوى الهيكل العظمي. من اجل تحديد الاصل الوراثي لهذا المرض تقدم الدراسة التالية:

I. يرتبط مرض الورم العصبي من الصنف الاول ببروتين يسمى نوروفبرومين1 (Neurofibromine1) نرمز له بNF1 ، يتحكم هذا البروتين في نشاط بروتين اخر يسمى RAS مسؤول عن تنظيم انقسام وتكاثر الخلايا.

يوجد بروتين NF1 في شكلين الشكل العادي والشكل الغير عادي. يقدم شكلا الوثيقه 1 العلاقة بين البروتين NF1 ونشاط RAS وطبيعة الانقسام الخلوي عند شخص سليم (الشكل أ) وعند شخص مصاب بمرض الورم العصبي من الصنف الاول (الشكل ب).

الوثيقة 1



1- باستغلال الوثيقة 1 قارن تأثير NF1 على البروتين RAS بين الشخص العادي والشخص المريض ثم وضح العلاقة بروتين-صفة.

II. يتحكم في التركيب البروتين NF1 مورثة تسمى NF1 توجد في شكل أليلين. تمثل الوثيقة 2 جزء من الأليل العادي عند الشخص السليم و جزء من الأليل الغير عادي عند الشخص المصاب بمرض الورم العصبي من الصنف الاول، وتمثل الوثيقة 3 مستخرجا من الجدول الشفرة الوراثية.

رقم الثلاثية	6536	6531
جزء الأليل العادي	AAA-CTG-TAG-GAA	
جزء الأليل غير العادي	AAA-CTG-AAC-TGT-AGG-AAC	
اتجاه القراءة	⟵	

الوثيقة 2

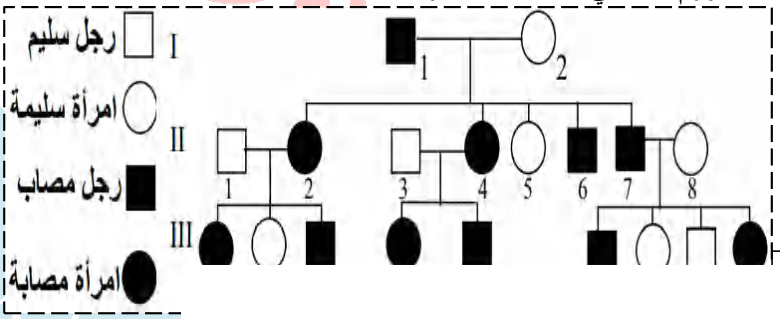
الرامزات								
	AAA	ACA	GAA	CTA	TAA	TGT	AGA	ATT
	AAG	ACG	AAC	CTG	TAG	TGC	AGG	ATC
الأحماض الأمينية	Phe	Cys	Leu	Asp	Ile	Thr	Ser	بدون معنى

الوثيقة 3

1- بالاعتماد على الوثيقتين 2 و 3 قدم متتالية الاحماض الامينية المقابلة لكل من الأليل العادي والأليل الغير عادي، ثم فسر الاصل الوراثي لمرض الورم العصبي من الصنف الاول

2- اعتمادا على ما سبق بين العلاقة بين حدوث طفرة في مستوى المورثة وتكون الورم العصبي من الصنف الأول.

3- تقدم الوثيقة 4 شجرة نسب العائلة بعض افرادها مصابون بمرض الورم العصبي من الصنف الاول



- بالاعتماد على الوثيقة 4 وعلما ان الشخص I2 متماثل اللواقح:

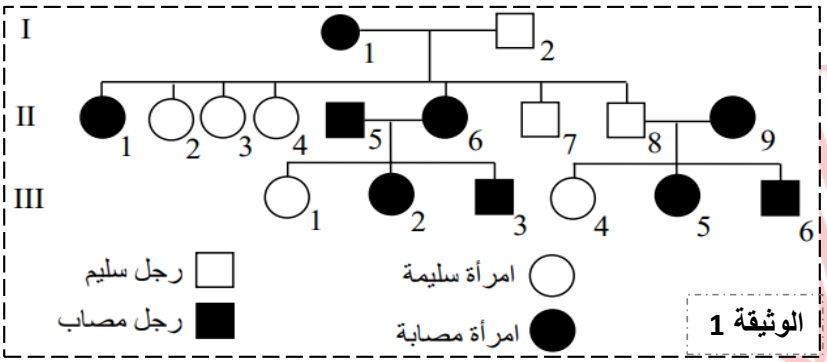
أ- بين ان الأليل المسؤول عن المرض سائد و محمول على صبغيات لاجنسية

ب- حدد احتمال انجاب طفل سليم من طرف الزوج II1 و II2 ، علل اجابتك بالاستعانة بشبكة التزاوج (استعمل الرمز M بالنسبة للأليل السائد والرمز m بالنسبة للأليل المتنحي)

التمرين 02:

مرض Weber-Osler-Rendu (ROW) هو مرض وراثي، من بين أعراضه سيلان تلقائي للدم على مستوى الأنف ونزيف في الجهاز الهضمي مع إصابة الكبد. تنجم هذه الأعراض عن تشوهات في شبكة الأوعية الدموية التي تؤدي إلى غياب شبكة الشعيرات الدموية بين الشرايين والأوردة. لتحديد الأصل الوراثي لهذا المرض نقترح الدراسة الآتية:

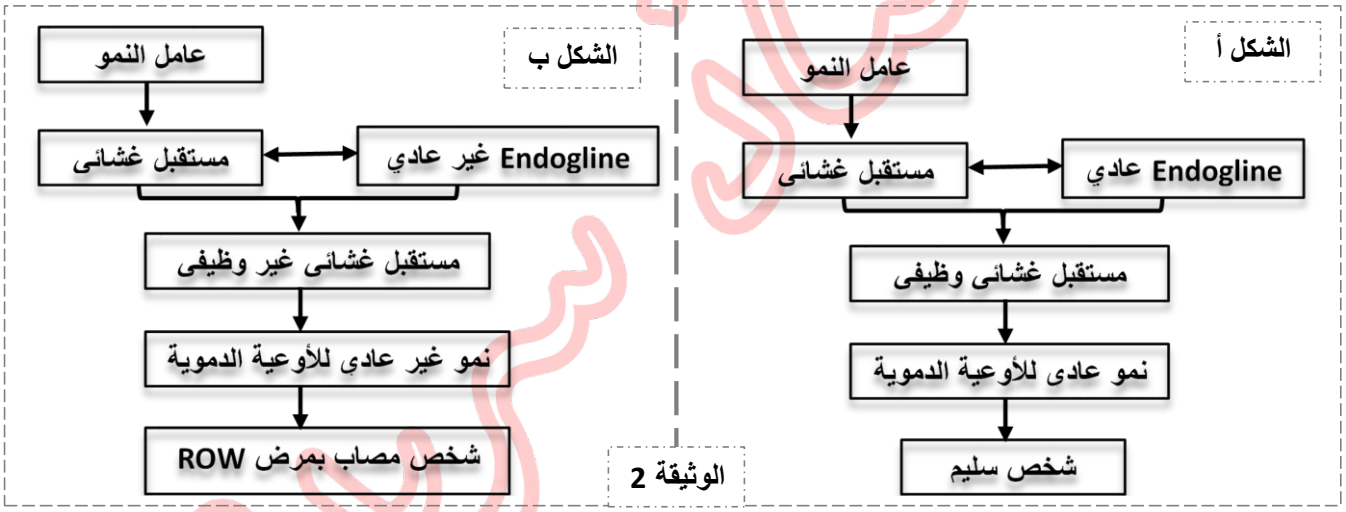
I. تقدم الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض ROW



الوثيقة 1

1- بالإعتماد على الوثيقة 1 بين أن الأليل المسؤول عن المرض سائد وأن المورثة المدروسة محمولة على صبغي لا جنسي.

II. ترتبط مجموعة من عوامل النمو بمستقبلات غشائية توجد على مستوى خلايا الأوعية الدموية من أجل تنشيط نموها تتطلب وظيفة هذه المستقبالت تدخل بروتين يسمى" Endogline" مكون من 633 حمض أميني. بينت الدراسات العلاقة بين هذا البروتين ومرض ROW يقدم الشكلان (أ) و (ب) من الوثيقة 2 العلاقة بين بروتين Endogline ونشاط مستقبل غشائي يتدخل في نمو الأوعية الدموية عند شخص سليم (الشكل أ) وآخر مصاب بالمرض (الشكل ب).



الوثيقة 2

1- باستغلال معطيات الوثيقة 2 استخرج العلاقة بروتين - صفة.

2- تتحكم في تركيب بروتين Endogline مورثة تدعى Eng توجد في شكلين أليليين، تقدم الوثيقة 3 جزءا من الأليل العادي عند شخص سليم وجزءا من الأليل غير العادي عند شخص مصاب بمرضROW ، وتقدم الوثيقة 4 جدول الشفرة الوراثية.

رقم الثلاثيات	1	2	3	4	5	6	7	8
الأليل العادي	CCC	CAC	GTG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC
الأليل غير العادي	CCC	CAC	ATG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC

اتجاه القراءة ←

الوثيقة 3

الرامزات	ATG	AGT AGC	CCC CCA	TAA CGC	GAC GAT	CAC CAT	GTG GTC
الأحماض الأمينية	Met	Ser	Pro	Arg	Asp	His	Val

الوثيقة 4

بالإعتماد على الوثائق 1 و2 و3:

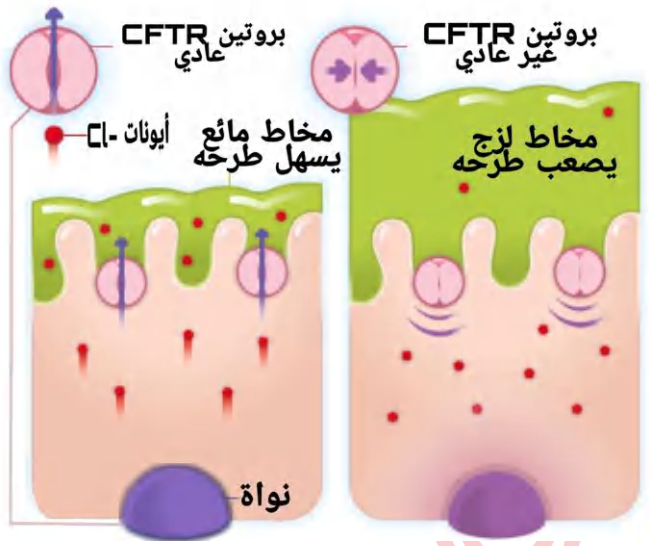
أ- أعط متتالية الأحماض الأمينية المقابلة لجزء الأليل العادي ولجزء الأليل غير العادي

ب- فسر الأصل الوراثي للمرض.

التمرين 03:

مرض الليفية الكيسية (Mucoviscidose) مرض وراث ي يتميز بإفراز الخلايا المخاطية لمخاط جد لزج خصوصا في مستوى الرئتين والجهاز الهضمي. من أجل تحديد الأصل الوراثي لهذا المرض نقدم المعطيات الأتية:

I. اكتشف الباحثون (1989) أن أعراض مرض الليفية الكيسية ترتبط ببروتين غشائي يدعى CFTR الذي يسمح بخروج أيونات Cl^- خارج الخلية مما يؤدي إلى الرفع من ميوعة المخاط و تسهيل طرحه خارج الجسم. تقدم الوثيقة 1 العلاقة بين بنية هذا البروتين وحالة المخاط عند شخص سليم وآخر مصاب بمرض الليفية الكيسية.



الوثيقة 1

1- باستغلال معطيات الوثيقة 1 بيين سبب أعراض المرض واستنتج العلاقة بروتين-صفة

II. تتحكم في تركيب بروتين CFTR مورثة تحمل نفس الاسم.

تقدم الوثيقة 2 جزء من الأليل CFTR العادي عند الشخص السليم وجزء من الأليل CFTR الطافر عند شخص مصاب بمرض الليفية الكيسية.

تمثل الوثيقة 3 مستخرجا من جدول الشفرة الوراثية.

رقم الثلاثية:	505	508	511
جزء من الأليل CFTR العادي:	TTA-TAG-TAG-AAA-CAA-AGG		
جزء من الأليل CFTR الطافر:	TTA-TAG-TAG-CCA-CAA-AGG		

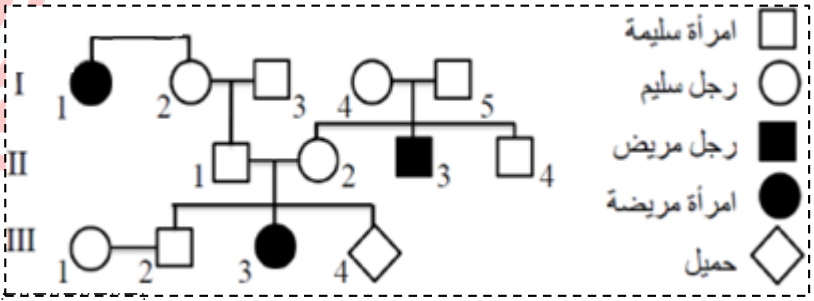
الوثيقة 2

الوحدات الرمزية							
	TTA	TAG	AAA	CCA	CAA	AGG	ACT
	TTG	TAT	AAG	CCT	CAG	AGC	ATT
الأحماض الأمينية	Asn	Ile	Phe	Gly	Val	Ser	بدون معنى

الوثيقة 3

1- بالاعتماد على الوثيقتين 2 و3 أعط متتالية الأحماض الأمينية المقابلة لكل من الأليل العادي والأليل الطافر، ثم فسر الأصل الوراثي لمرض الليفية الكيسية.

تقدم الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الليفية الكيسية.



الوثيقة 4

2- بالاعتماد على الوثيقة 4:

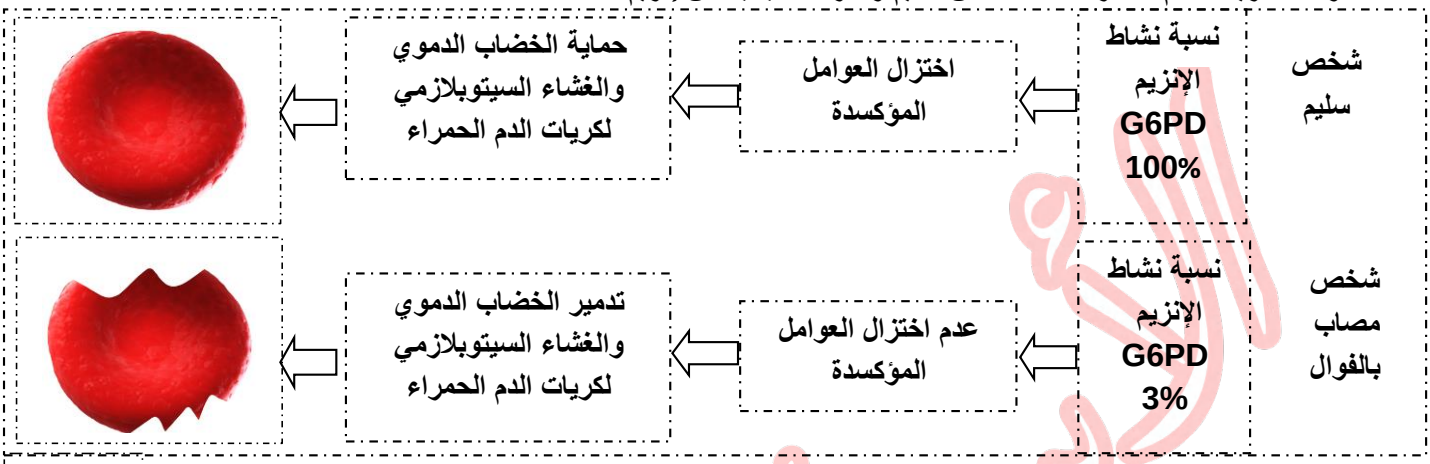
أ- بين أن الأليل المسؤول عن مرض الليفية الكيسية متنح ومحمول على صبغيات لاجنسية. استعمل الرمزان: M m

ب- حدد احتمال ا

التمرين 04:

الفوال Le Favisme أو نقص إنزيم G6PD مرض وراثي يؤدي إلى تدمير كريات الدم الحمراء، مما يتسبب في فقر دم حاد واصفرار في الجلد، خاصة بعد تناول بعض الأدوية أو بعض أنواع الفوال.

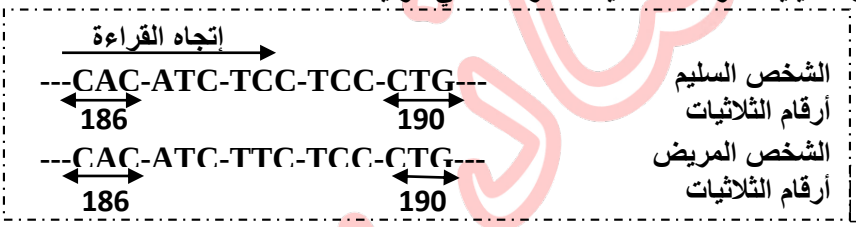
I. يوجد إنزيم G6PD في سيتوبلازم جميع الخلايا ويلعب دورا مهما في الحفاظ على سلامتها ، توضح الوثيقة 1 العلاقة بين نشاط إنزيم G6PDوحالة كريات الدم الحمراء عند شخص سليم وآخر مصاب بنقص إنزيمG6PD .



الوثيقة 1

1- باستغلال معطيات الوثيقة 1، قارن نسبة نشاط الإنزيم G6PD بين كلا الشخصين ثم وضح العلاقة بروتين – صفة.

II. تمثل الوثيقة 2 تتابع جزء من سلسلة الـ ADN المشفرة للإنزيم G6PD عند الشخص السليم والشخص المصاب بمرض الفوال، أما الجدول فيمثل بعض الأحماض الأمينية الموافقة للثلاثيات الموضحة في الوثيقة 2

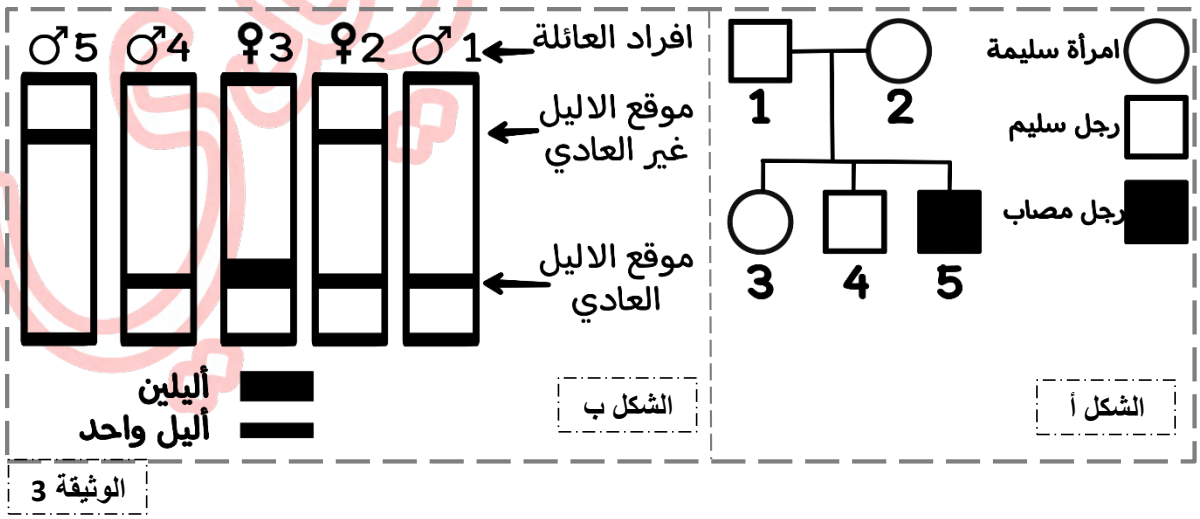


الوثيقة 2

الرامزة	TTC	CTG	TCC	CAC	TGT	ACT	ATC
الحمض الأميني	Phe	Leu	Ser	His	Cys	Thr	Ile

1- استخرج تتابع الأحماض الأمينية لإنزيم G6PD لكلا الشخصين. ثم فسر الأصل الوراثي للمرض.

لمعرفة كيفية انتقال المرض تمت دراسة شجرة نسب لعائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الفوال الشكل أ من الوثيقة 3، وباستخدام تقنية الهجرة الكهربائية تم الحصول على النتائج التجريبية في الشكل ب من نفس الوثيقة التي تمثل نوع وعدد الأليلات المدروسة عند أفراد هذه العائلة.



الوثيقة 3

2- باستغلال شكلي الوثيقة 3 بين إذا كان الأليل المسؤول عن نقل المرض سائد أو متنحي ، وهل هو مرتبط بالجنس أو لا؟

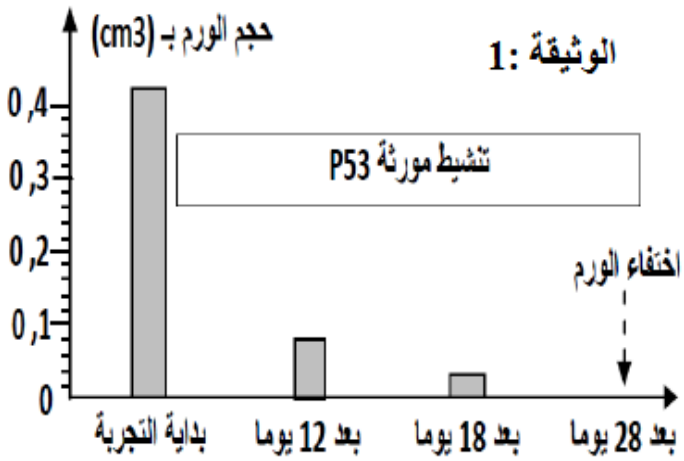
3- حدد مع التعليل النمط الوراثي للأفراد 3،1 و5 (استعمل الرمز F و f للتعبير عن أليلي المورثة المسؤولة عن هذا المرض).

التمرين 05:

من أجل إبراز العلاقة بين المورثات والصفات الوراثية وتحديد بعض آليات التعبير الوراثي نقترح المعطيات الآتية:

I. تتميز الخلايا الحية بقدرتها على الانقسام والذي يخضع لتنظيم محكم. من بين المورثات المتدخلة في تنظيم هذا الانقسام الخلوي نجد المورثة p 53.
حدوث خلل في هذا التنظيم ينجم عنه تكاثر عشوائي للخلايا وتشكل ورم سرطاني.
لإبراز العلاقة بين المورثة p 53 وتشكل الورم السرطاني أنجز باحثون تجربة على فئران تتوفر على مورثة p 53 غير نشطة. حيث قاموا بتتبع تطور الورم السرطاني وذلك بعد تنشيط المورثة p 53 لدى هذه الفئران. تمثل الوثيقة 1 نتائج هذه التجربة.

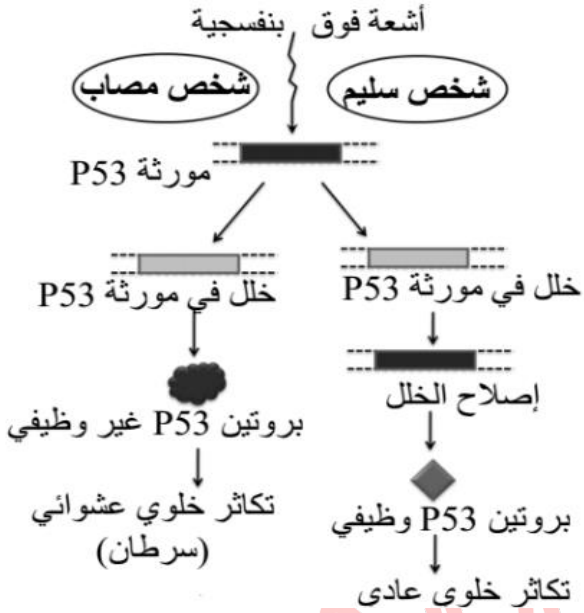
الوثيقة 1:



1- صف النتائج الممثلة في الوثيقة 1، ثم إقترح فرضية حول العلاقة بين المورثة p 53 وتكون الورم السرطاني.

II. ترمز المورثة p 53 لبروتين يحمل نفس الاسم (بروتين p 53) الذي يتدخل في تنظيم الانقسامات الخلوية عند حدوث خلل في ال ADN.
تمثل الوثيقة 2 رسما توضيحيا يبرز علاقة البروتين p 53 بالمظهر الخارجي على المستوى الخلوي.
الحالة 1: انقسام خلوي عادي.
الحالة 2: تكون ورم سرطاني.

1- باستغلال معطيات الوثيقة 2 استخرج العلاقة بين البروتين p 53 والمظهر الخارجي للخلية في كل حالة ثم بين وجود علاقة بين البروتين و الصفة.
2- بينت دراسات أخرى أن أكثر من نصف أنواع السرطانات المعروفة عند الإنسان يرتبط بخلل في المورثة p 53.



الوثيقة 2

تمثل الوثيقة 3 جزء من المتتالية النيكليوتيدية للشريط المنسوخ لكل من الأليل العادي والأليل غير عادي لهذه المورثة، بينما تمثل الوثيقة 4 مستخلصا من جدول الشفرة الوراثية.

رقم الثلاثيات	---167 - 168 - 169- 170- 171- 172- 173- 174- 175---
الأليل p53 العادي	--- GTG-TAC-TGC-CTC-CAA-CAC-TCC-GCG-AGG---
الأليل p53 غير العادي	--- GTG-TAC-TGC-CTC-CAA-CAC-TCC-TCG-AGG---

الوثيقة 3

الوحدات الرمزية	CAA CAC	CTC CTT	TCA TCG	TGT TGC	TAC	GCG TCC	GTG GTA	ACA ACG	ATT ATC
الحمض الأميني	Val	Glu	Ser	Thr	Met	Arg	His	Cyc	بدون معنى

لوثيقة 4

أ- باستغلال معطيات الوثيقتين 3 و4، أعط متتالية الأحماض الأمينية المقابلة لكل من الأليلين.
ب- ما هو الإختلاف الملاحظ.
ج- هل تؤكد النتائج صحة الفرضية المقترحة مع التعليل.

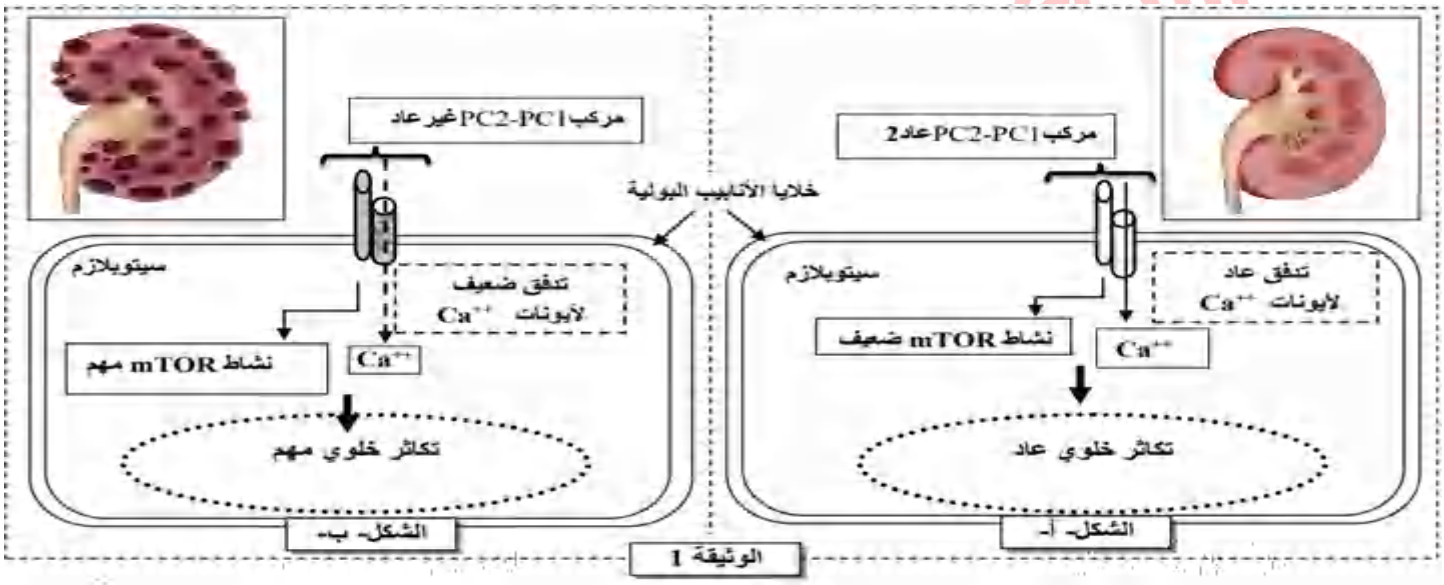
التمرين 06:

التكيس الكلوي(La polykystose rénale) مرض وراثي واسع االنتشار، يصيب الكلية ويظهر في شكل أكياس كلوية تتطور تدريجيا لتعطي فشلا كلويا تصاحبه أعراض أخرى مثل التكيس الكبدي وارتفاع الضغط الدموي وظهور دم في البول... للكشف عن الأصل الوراثي لهذا المرض وكيفية انتقاله نقوم بالدراسة التالية:

I. بينت دراسات حديثة وجود علاقة بين مرض التكيس الكلوي ومركب بروتيني مندمج داخل الغشاء السيتوبلازمي لخلايا الأنابيب البولية.

يتكون هذا المركب من جزيئتين بروتينيتين Polycystine1 (PC1) و Polycystine 2 (PC2).

في الحالة العادية يمكن المركب PC1-PC2 من تدفق أيونات الكالسيوم (Ca++) وتنظيم نشاط مسلك تفاعلي داخل الخلية يسمى (mTOR) كل خلل في مستوى هذا المركب يؤثر على نمو الخلايا وتكاثرها. تبرز الوثيقة 1 العلاقة بين المركب PC1-PC2 وتكاثر خلايا الأنابيب البولية عند شخص سليم (الشكل أ) وعند شخص مريض (الشكل ب)



الوثيقة 1

1- قارن معطيات الوثيقة 1 عند كل من الشخص السليم والشخص المريض.

II. يتحكم في تركيب البروتين PC1 مورثة تسمى PKD1 ،

يمثل الشكل أ من الوثيقة 2 جزءا من المورثة للأليل العادي للمورثة PKD1 عند شخص سليم وللأليل غير العادي لنفس المورثة عند شخص مصاب بمرض التكيس الكلوي، ويمثل الشكل ب من نفس الوثيقة مستخلصا من جدول الشفرة الوراثية.

رقم الثلاثية	29073	29076	29079
جزء من المورثة PKD1 عند شخص سليم	-GCT-GAC-CAC-GAC-GCC-GCC-CCG-		
جزء من المورثة PKD1 عند شخص مريض	-GCT-GAC-CAC-GCC-GCC-CCG-		

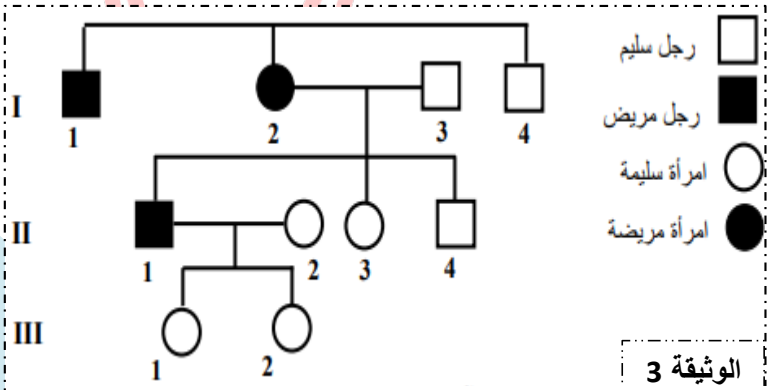
الشكل أ

وحدات رمزية					
أحماض أمينية	Arg	Gly	Leu	Val	Stop
	GCA	CCA	GAT	CAT	ACT
	GCC	CCT	GAC	CAC	ATT
	GCT	CCC	AAC	CAG	ATC
	GCG	CCG	AAT	CAA	

الشكل ب

الوثيقة 2

و تمثل الوثيقة 3 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض التكيس الكلوي



الوثيقة 3

1- باستعمال الشكلين (أ) و(ب) للوثيقة 2 أعط متتالية الأحماض الأمينية لكلا الشخصين ثم فسرالأصل الوراثي لمرض التكيس الكلوي.

2- علما أن هذا المرض مرتبط بأليل سائد محمول على الصبغي رقم 16:

أ- حدد معللا إجابتك، النمط الوراثي للأفراد I2 ، II1 و II2.

ب- حدد احتمال إنجاب طفل مصاب من طرف الزوجين II1 وII2، علل إجابتك (استعمل الرمزين و للدلالة على أليلي المورثة المدروسة).

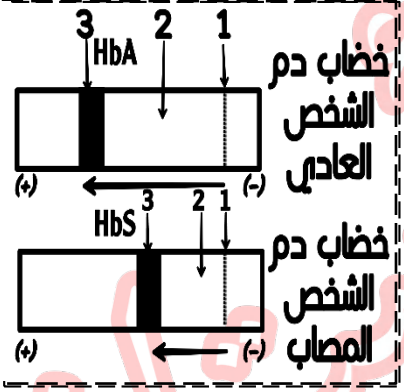
التمرين 07:

لإبراز العلاقة بين النمط الظاهري و النمط المورثي نقترح دراسة مرض وراثي يعرف بفقر الدم المنجلي الذي يعتبر من أكثر أمراض كريات الدم الحمراء حيث يتجلى بتغيّر شكلها مما يتسبب في مضاعفات صحية خطيرة.

I. تقوم كريات الدم الحمراء بتثبيت الأكسجين بواسطة خضاب الدم (الهيموغلوبين) وهو عبارة عن بروتين يتضمن 4 سلاسل ببتيدية (سلسلتين α تحتوي على 141 حمض أميني وسلسلتين β تحتوي على 146 حمض أميني) حيث عند الشخص المصاب بفقر الدم المنجلي تصبح جزيئات الهيموغلوبين غير قابلة للذوبان في هيولى الخلية فترتبط مع بعضها البعض مشكلة أليافا صلبة تمتد على طول الخلية (الشكل -أ- من الوثيقة 1).
لقد أصبح من الممكن الكشف المبكر عن هذه التشوهات من خلال تحليل الخضاب الدموي بتقنية الهجرة الكهربائية، حيث يرمز لخضاب الدم للشخص العادي ب HbA وللشخص المصاب ب HbS (الشكل ب).



الشكل أ



1. مكان وضع الخضاب
2. ورقة مبللة بمحلول ذو pH معين
3. مكان توضع الخضاب بعد الهجرة

(-) القطب السالب
(+) القطب الموجب
اتجاه الهجرة ←

معطيات:
تقنية الهجرة الكهربائية تستعمل في المخابر لفصل البروتينات حيث في درجة حموضة معينة يتخذ كل بروتين من البروتينات الموجودة في الخليط إما شحنة موجبة أو شحنة سالبة وذات شدة تختلف من جزيئة إلى أخرى، فإذا وضعت في حقل كهربائي فإنها تهادر نحو أحد القطبين بسرعات مختلفة.

الشكل ب

الوثيقة 1

1- فسر النتائج المحصل عليها في الشكل ب، مستنتجا سبب مرض فقر الدم المنجلي.
2- اقترح فرضية تُفسر من خلالها كيف أنَ النمط الظاهري على مستوى العضوية له علاقة بالنمط الظاهري على المستوى الخلوي عند الشخص المصاب.

II. المرحلة 1: للتعرف أكثر على سبب هذا المرض نقترح عليك مايلي:
الشكل أ من الوثيقة 2: الذي يمثل جزءا من السلسلة β لخضاب الدم عند الشخص العادي و الشخص المصاب وكذا جزء المورثة المسؤولة عن تركيبها.

إتجاه القراءة ⟵

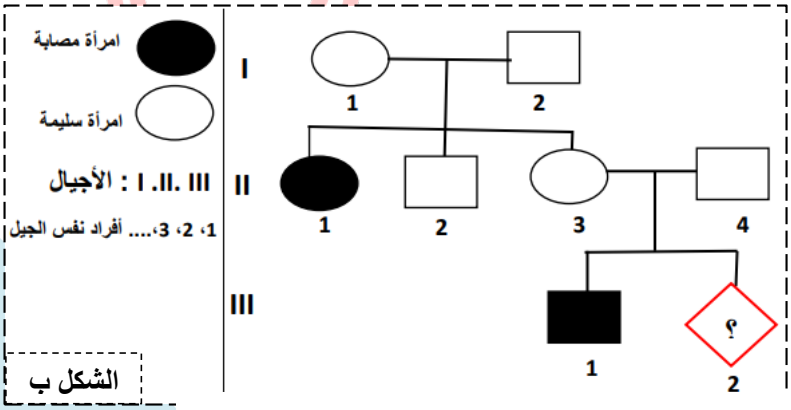
جزء من المورثة HbA: CAC-GTG-GAA-TGA-GGT-CTC-CTC
جزء من السلسلة β HbA: Val – His – Leu –Thr–Pro –Glu - Glu

جزء من المورثة Hbs: CAC-GTG-GAA-TGA-GGT-CAC-CTC
جزء من السلسلة β HbS: Val – His – Leu –Thr–Pro –Val - Glu

1 2 3 4 5 6 7

الشكل أ

1- قارن بين مورثة و سلسلة متعدد الببتيد (السلسلة β) عند الشخصين.
المرحلة 2: لمعرفة كيفية انتقال مرض فقر الدم المنجلي، نقترح عليك الشكل(ب) من الوثيقة 2 الذي يوضح شجرة نسب لعائلة مصابة بهذا المرض.



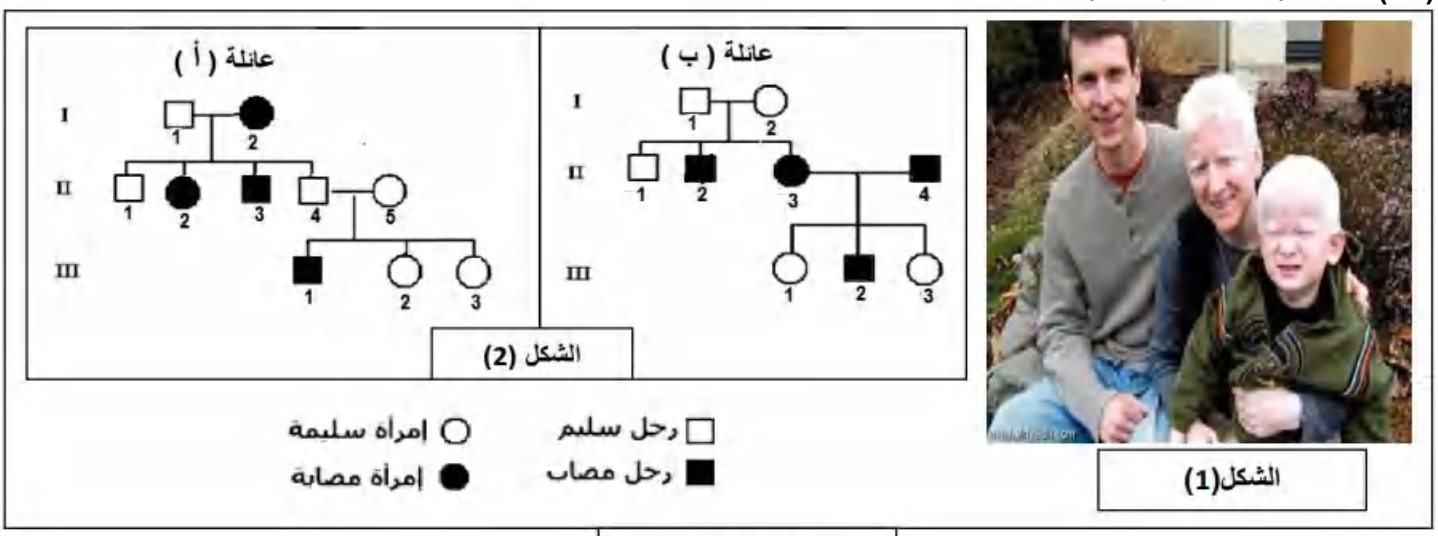
الشكل ب

2- إذا علمت أن أليل المرض محمول على صبغي جسمي، حدد معللا إجابتك طبيعة الأليل المسؤول عن المرض ثم استنتج الأنماط الوراثية للأفراد التالية: II_2, II_3, II_4.
3- ينتظر الزوجان (II_3, II_4) طفلا جديدا فما هو احتمال إصابته بالمرض؟
III. بالاعتماد على الدراسة السابقة ومكتسباتك، أنجز مخططا تحصيليا توضح فيه العلاقة بين النمط الظاهري (بمستوياته الثلاث) و النمط المورثي.

التمرين 08:

الأمراض الوراثية هي أي مرض وراثي ينتج بسبب حدوث خلل في المادة الوراثية للفرد، وبشكل عام بعض الأمراض الوراثية تورث من الآباء أو الأمهات أو من كلاهما، و لفهم كيفية انتقال هذه الأمراض و أسبابها نقترح دراسة مرض وراثي شائع: مرض الإغراب " L'albinisme ". الناتج عن غياب صبغة الميلانين حيث يكون لون شعر المصابين أبيض و الجلد فاتح اللون و جد حساس للضوء.

I. يمثل الشكل 1 من الوثيقة 1 صورة لفردين مصابين بالمرض و فرد سليم أما الشكل 2 من نفس الوثيقة فهو يمثل شجرة النسب لعائلتين (أ،ب) بعض أفرادها مصابين بالمرض.



الوثيقة (1)

1- بين انطلاقا من العائلة (أ) إن كان أليل المرض سائد أم متنحي. محمول على صبغي جسمي أم جنسي مع تعليل الإجابة في كل حالة.
2- انطلاقا من تحليك لشجرة نسب العائلة (ب)، حدد المشكل المطروح في هذه العائلة.

II. لحل المشكل المطروح نقوم بدراسة صبغة الميلانين، التي يتم تركيبها حسب التفاعلين التاليين:

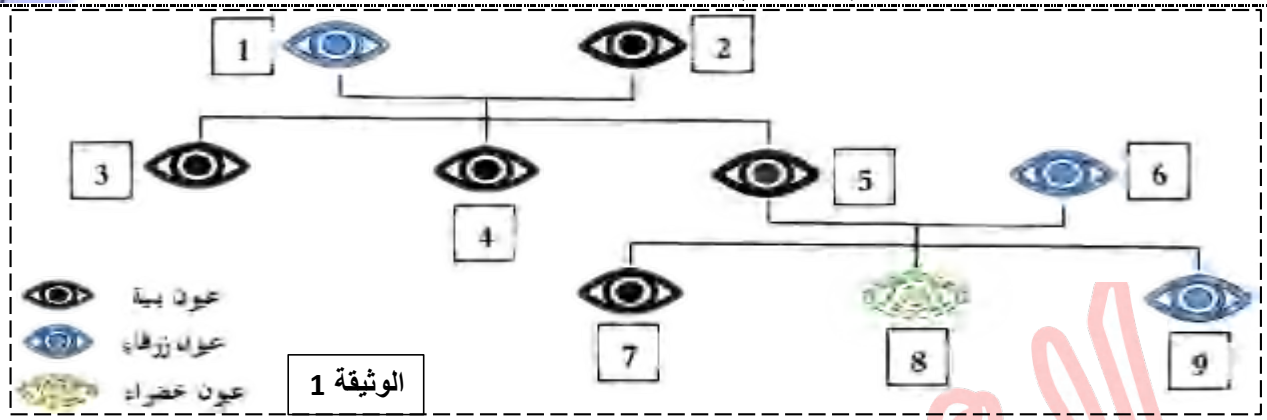


إن تحليل بصيلات الشعر عند الفردين II_3 و II_4 من العائلة (ب) تبين وجود المادة الأولية (P) بشكل طبيعي.
1- اقترح فرضيتين محتملتين لتفسير سبب مرض الإغراب.
لإثبات صحة إحدى (أو كلا) الفرضيتين تم في تجربة وضع عينة من شعر الأبوين II_3 و II_4 من العائلة (ب) في محلول التيروزين فكانت النتائج كما يلي:
المرأة II_3: تلون شديد في لون بصيلات (جذور) الشعر و التحليل الكيميائي يبين وجود الميلانين.
الرجل II_4: لا يلاحظ أي تغير في لون بصيلات الشعر.
2 - بين باستدلال علمي منطقي سبب ظهور المرض عند الفردين II_3 و II_4 من العائلة (ب).
الإنزيم (1) تشرف على تركيبه المورثة (1) الممثلة بأليلين: الأليل A (أليل سائد) و الأليل a (أليل متنحي) بينما الإنزيم (2) تشرف على تركيبه المورثة (2) الممثلة بأليلين: الأليل B (أليل سائد) و الأليل b (أليل متنحي)
3- انطلاقا من هذه المعلومات، حدد الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد II_3، II_4 و III_1 من العائلة (ب).

III. بالاعتماد على المعارف المبنية و مكتسباتك، أكتب نصا علميا تشرح فيه العلاقة بين النمط الظاهري و النمط الوراثي

التمرين 09:

يعتبر لون العينين من الصفات الظاهرية المميزة للأفراد، وقد اعتقد العلماء منذ القديم أن لون العينين يخضع لقواعد الوراثة التي وضعها مندل خلال أبحاثه، لكن العديد من الدراسات الحديثة بينت أن العوامل الوراثية لهذه الصفة أكثر تعقيدا من ذلك، لدراسة النمط الظاهري والوراثي للون العينين نقترح عليك الوثائق التالية:
I. استطاع العلماء سنة 2007 تعيين مورثة على الصبغي رقم 17 مسؤولة عن لون العينين بنسبة 74% تدعى OCA2، لفهم كيفية انتقال هذه المورثة عبر



الوثيقة 1

1- حدد من خلال الوثيقة 01 الأليلات السائدة والمتنحية (إن وجدت) والنمط الوراثي للفرد (7) مع التعليل.
2- اقترح فرضيتين تفسر بها النمط الظاهري للفرد (8).

II. تتميما للدراسة السابقة ومن أجل فهم العوامل الوراثية المتحكمة في لون العينين وعلاقتها بالنمط الظاهري، توصل العلماء إلى مورثة جديدة محمولة على الصبغي 17 تدعى المورثة Gey، كما تمت دراسة الخلايا المنتجة لصباغ الميلانين في قزحية العين (الميلانوسيت melanocyte)، والتي تخزنه على شكل حويصلات تدعى: الميلانوزوم melanosome، الوثائق التالية توضح النتائج:

المورثة Gey	المورثة OCA2	لون العينين
أزرق أو أخضر	بني	بني
أزرق	أزرق	أزرق
أخضر	أزرق	أخضر

الوثيقة 3



الوثيقة 2

1- تعرف على مختلف مستويات النمط الظاهري لصفة لون العينين ثم استخلص العلاقة بينها.
2- اعتمادا على نتائج الوثيقة 03 فسر النمط الظاهري للفرد 8 ثم مبرزا صحة إحدى الفرضيات السابقة.

III. لخص في مخطط تحصيلي العلاقة بين مختلف مستويات النمط الظاهري والنمط الوراثي المتحكم في صفة لون العينين.

التمرين 10:

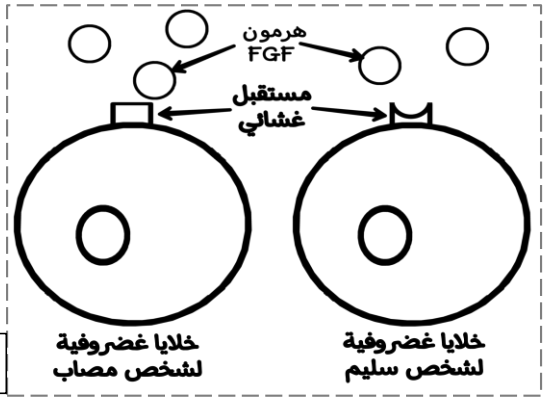
يعتبر مرض الودانة من الأمراض الشائعة حيث يعاني المصابون به من شذوذات في نمو الغضروف ما يؤدي الى التقزم، يكون للأفراد المصابين راس كبير مع جبين بارز، اسنان مزدحمة او منحرفة و اطراف قصيرة. لفهم سبب هذا المرض نقترح الدراسة التالية:

يمثل الشكل أ من الوثيقة 1 تتابع نيكليوتيدات لجزء من المورثة المسؤولة عن تركيب المستقبل الغشائي لهرمون (FGF) الذي يتواجد على سطح الخاليا الغضروفية و المسؤول عن نمو العظام، اما الشكل ب فيمثل مظهر الخلايا المستهدفة من طرف هرمون النمو عند شخص سليم وشخص مصاب .

رقم الثلاثيات	381	377	373
الأليل العادي	ATA-CGT-CCG-TAG-GAG-TCG-ATG-CCC-CAC		
الأليل غير العادي	ATA-CGT-CCG-TAG-GAG-TCG-ATG-TCC-CAC		

إتجاه القراءة

الشكل ب

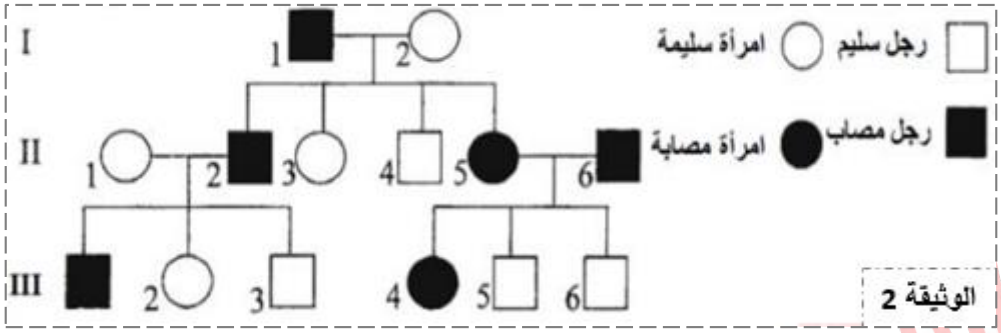


الشكل أ

الرامزات	الحمض الأميني	الرامزات	الحمض الأميني
CGT CGC	Ala	ATA ATG	Tyr
CCA CCC CCG	Gly	TAT TAG	Ile
TCG TCA	Ser	CAG CAC	Val
			Leu

1-أ- انطلاقا من الشكل أ حدد اصل الطفرة
ب- باستعمال جدول الشفرة الوراثية، اعط تتابع الأحماض الأمينية المطابقة لكل جزء من المورثة عند الشخصين
2-أ- استخرج مختلف مستويات النمط الظاهري لمرض الودانة
ب- فسر سبب الإ

3 -تمثل الوثيقة 2 شجرة نسب لعائلة بعض افرادها مصابين بمرض الودانة:



الوثيقة 2

انطلاقا من تحليلك لشجرة العائلة، ماذا تستنتج حول خصائص المرض.

التمرين 11

لإبراز العلاقة بين النمط الوراثي و النمط الظاهري (التعبير الوراثي) نقترح عليك الدراسة التالية:

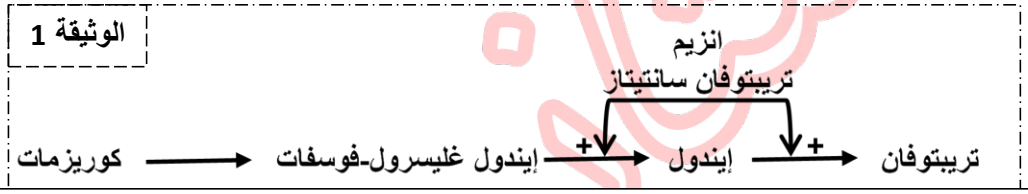
I. تعيش بكتيريا Bacillus Subtilus في المياه العضوية، و توجد في شكل سلالتين:

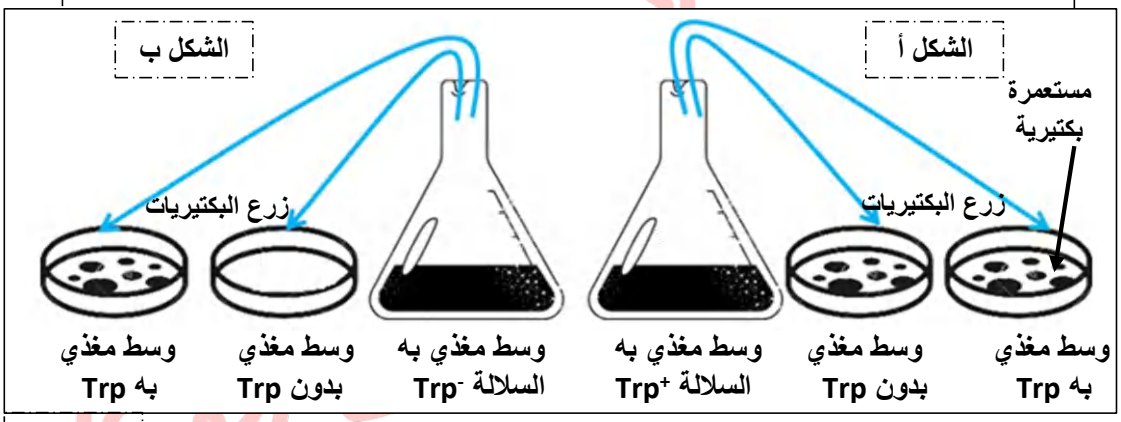
سلالة متوحشة (طبيعية) نرمز لها ب Trp^+ وسلالة طافرة نرمز لها ب trp^-

يتم تركيب الحمض الاميني تريبتوفان (Trp) داخل سيتوبلازم بكتيريا Bacillus Subtilus بتدخل عدة انزيمات اهمها الانزيم تريبتوفان سانتيتاز(Tryptophane synthetase) يعتبر Trp من الاحماض الامينية الضرورية لنمو البكتيريات.

تمثل الوثيقة 1 مراحل تركيب الحمض الاميني Trp، و يبين شكلا الوثيقة 2 نتائج تجارب زرع السلالتين البكتيريتين المتوحشة و الطافرة.

الوثيقة 1



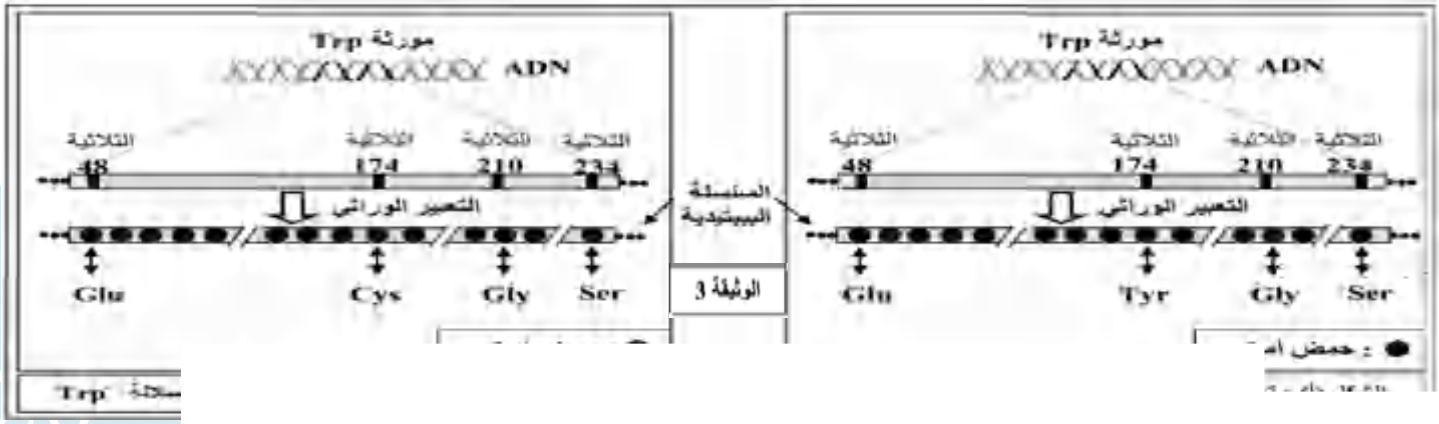


الوثيقة 2

1- حلل نتائج الشكلين أ و ب

2- مستغلا معطيات الوثيقة 1، اقترح تفسير النتائج الملاحظة في الوثيقة 2.

II. الانزيم تريبتوفان سانتيتاز بروتين يتكون من 268 حمضا امينيا وتمثل الوثيقة 3 تعبير جزء من المورثة Trp المسؤولة عن تركيب جزء من هذا الانزيم عند السلالة Trp^+ (الشكل أ) وعند السلالة الطافرة Trp(الشكل ب) وتمثل الوثيقة 4 جدول الشفرة الوراثية التي ترمز لمختلف الاحماض الامينية المكونة لهذا الجزء من البروتين



الوثيقة 3

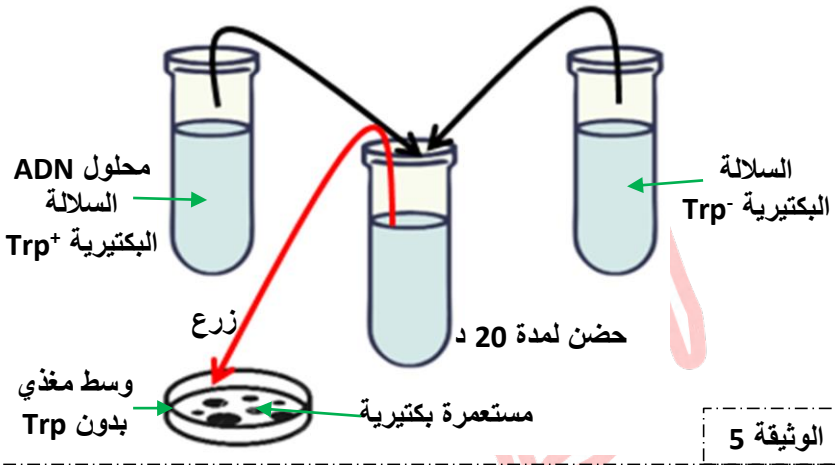
1- قارن السلسلتين البيبتيديتين الانزيم تريبتوفان سانتيتاز باعتماد الاحماض الامينية المقدمة في الوثيقة 3 عند السلالتين Trp^+ و Trp^-

2- ابرز العلاقة بروتين- صفة، والعلاقة مورثة-بروتين مستعينا في ذلك بالوثيقة 4.

3- في تجربة اخرى تم استخلاص ADN السلالة البكتيرية Trp^+ و خلطه في محلول مع بكتيريات السلالة Trp^-، بعد ذلك تم زرع هذه الأخيرة في وسط مغذي بدون الحمض الأميني Trp. تمثل الوثيقة 5 النتيجة المحصل عليها.

الرامزات	الحمض الأميني
ACA	Cys
TCG	Ser
CCA	Gly
ATA	Tyr
TTA	Asn
ATT	Glu

الوثيقة 4

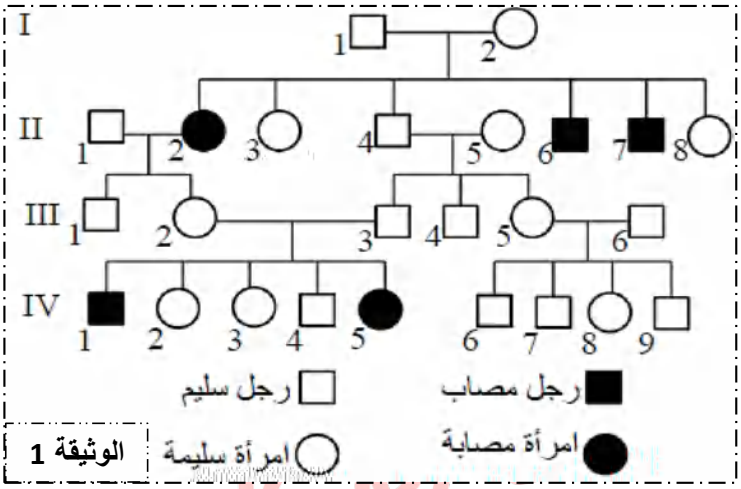


الوثيقة 5

- بالاعتماد على معطيات الوثيقة 5 و بتوظيف معارفك قدم تفسيرا للنتيجة المحصل عليها في الوثيقة 5.

التمرين 12:

ينجم أحد أنواع مرض السكري عن تركيب أنسولين غيرعادي لا يمكنه أن يرتبط بمستقبلاته الغشائية. لفهم كيفية انتقال هذا المرض وأصله الوراثي، نقترح المعطيات التالية:



الوثيقة 1

I. تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالمرض.

1- مستعينا بمعطيات شجرة النسب، بين أن الأليل المسؤول عن المرض متنحي ومرتبط بصبغي لا جنسي

2- أعط الأنماط الوراثية المناسبة للفردين III2 و III3 وحدد احتمال إنجابهما لطفل مصاب.(استعمل الرمز N أو n للأليل العادي وD أو d للأليل الممرض)

II. تتكون جزيئة الأنسولين من سلسلتين ببتيديتين a و b تمثل الوثيقة 2 جزئين من أليلي المورثة المسؤولة عن تركيب السلسلة البيتيدية b للأنسولين، وتمثل الوثيقة 3 جدول الشفرة الوراثية

أرقام الثلاثيات	23	24	25	26	27	28	29	30
جزء من الأليل العادي	CCG	AAG	AAG	ATG	TGA	GGA	TTC	TGA
جزء من الأليل الممرض	CCG	GAG	AAG	ATG	TGA	GGA	TTC	TGA

الوثيقة 2

1- أعط جزء السلسلة البيتيدية b لكل من الأنسولين العادي والأنسولين غير العادي.

2- فسر سبب ظهور مرض السكري عند الشخص المصاب، مبرزا العلاقة مورثة -بروتين والعلاقة بروتين-صفة وراثية.

الرامزات	CCA CCG	GAA GAG	AAA AAG	ATA ATG	GGA GGG GGT	TTT TTC	TGA TGG
الحمض الأميني	Gly	Leu	Phe	Tyr	Pro	Lys	Thr

الوثيقة 3