



سلسلة تمارين الوراثة البشرية

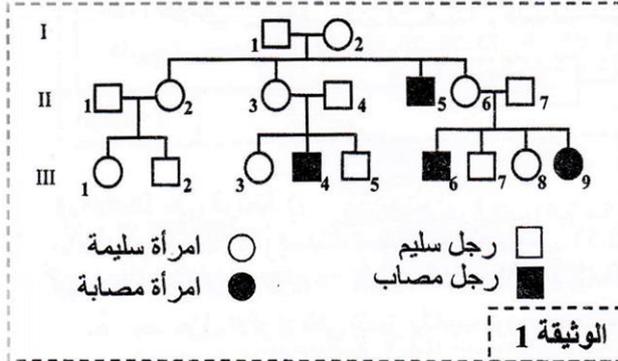
المكون الأول : استرداد المعارف

<p>I عرف(ي) المصطلحات التالية: شجرة النسب - مرض وراثي - خريطة صبغية - شذوذ صبغي.</p> <p>II يوجد اقتراح صحيح لكل معطى من المعطيات المرقمة من 1 إلى 6، انقل الأزواج (1،....)؛ (2،....)؛ (3،....)؛ (4،....)؛ (5،....)؛ (6،....) واكتب حرف الإقتراح الصحيح.</p>	
<p>1. في حالة حليل ممرض متنحي ومحمول على صبغي لا جنسي:</p> <p>أ. يكون المريض متشابه الاقتران بالنسبة للحليل العادي.</p> <p>ب. يكون لمختلفي الاقتران مظهر خارجي مصاب.</p> <p>ج. ينتج الفرد المصاب نوعين من الأمشاج.</p> <p>د. يكون الشخص السليم متشابه أو مختلف الاقتران.</p>	<p>2. في حالة حليل ممرض متنحي وغير مرتبط بالجنس :</p> <p>أ. يكون المريض مختلف الاقتران بالنسبة للحليل الممرض.</p> <p>ب. ينجب الرجل المصاب أبناء مصابين إذا كان لزوجته مظهر خارجي عادي ومتشابهة الاقتران.</p> <p>ج. يكون لمختلفي الاقتران مظهر خارجي سليم.</p> <p>د. يكون جميع الأبناء المرأة المصابة سليمون إذا كان زوجها مصاب أيضا.</p>
<p>3. في حالة حليل ممرض متنحي ومحمول على الصبغي الجنسي X:</p> <p>أ. تكون المرأة المصابة مختلفة الاقتران.</p> <p>ب. يحمل الرجل المصاب بالضرورة حليلا عاديا.</p> <p>ج. تنجب الأم المصابة ابنا ذكرا سليما.</p> <p>د. ينجب الأب السليم بنات كلهن سليمات.</p>	<p>4. في حالة حليل ممرض متنحي ومحمول على الصبغي الجنسي X:</p> <p>أ. ينتج الفرد المصاب أمشاجا لا تحمل الحليل الممرض.</p> <p>ب. تكون جميع الإناث السليمات متشابهات الاقتران.</p> <p>ج. تكون الأم الناقلة للمرض سليمة ومتشابهة الاقتران.</p> <p>د. ينتج الذكر دائما نوعين من الأمشاج.</p>
<p>5. في حالة حليل ممرض سائد ومحمول على صبغي لاجنسي:</p> <p>أ. يكون كل فرد سليم مختلف الاقتران.</p> <p>ب. ينجب أباء مصابين متشابهي الاقتران ابنا سليما.</p> <p>ج. يكون لمخلفي الاقتران مظهر خارجي سليم.</p> <p>د. يكون كل فرد مصاب بالضرورة أحد أبيويه مصاب.</p>	<p>6. في حالة حليل ممرض سائد ومحمول على صبغي جنسي X :</p> <p>أ. تنجب الأم المصابة ابنا ذكرا سليما.</p> <p>ب. ينجب الأب المصاب بنتا سليمة.</p> <p>ج. تكون المرأة السليمة مختلفة الاقتران.</p> <p>د. ينجب الأب المصاب جميع البنات مصابات.</p>
<p>7. ينتج مرض klinefelter عن:</p> <p>أ. زيادة في عدد الصبغيات اللاجنسية.</p> <p>ب. زيادة في عدد الصبغيات رقم 23.</p> <p>ج. زيادة صبغيين جنسيين X .</p> <p>د. زيادة صبغي جنسي Y .</p>	<p>8. ينتج مرض Down عن :</p> <p>أ. تغير في بنية الصبغيات رقم 21.</p> <p>ب. خلل في انفصال زوج الصبغيات رقم 21 خلال الطور الانفصالي.</p> <p>ج. نقصان في عدد الصبغيات رقم 21.</p> <p>د. زيادة صبغي واحد جنسي.</p>

III أنقل(ي) على ورقة تحريرك، الحرف المقابل لكل اقتراح من الاقتراحات الآتية، ثم اكتب(ي) أمامه "صحيح" أو "خطأ".

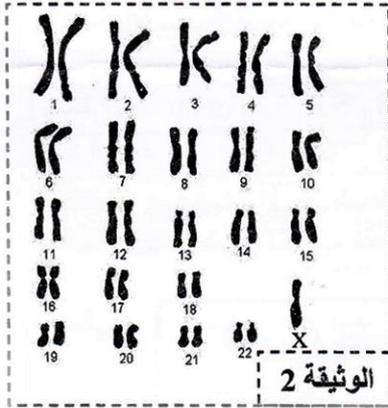
أ	الشذوذات الصبغية هي تغير في عدد أو بنية الصبغيات.
ب	مرض Turner ناتج عن زيادة صبغي جنسي X.
ج	الصيغة الصبغية لفرد مصاب بمرض Klinefelter هي: $2n+1=44AA+XXY$.
د	يتجلى الانتقال الصبغي البسيط في انتقال جزء من صبغي والتحامه بصبغي آخر.

التمرين الأول



الهزال العضلي مرض وراثي مرتبط بالجنس يتميز بانحلال تدريجي للألياف العضلية، ينتج عنه فقدان تدريجي للحركة وتراجع الحركات التنفسية مما يؤدي إلى الموت قبل البلوغ. تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.

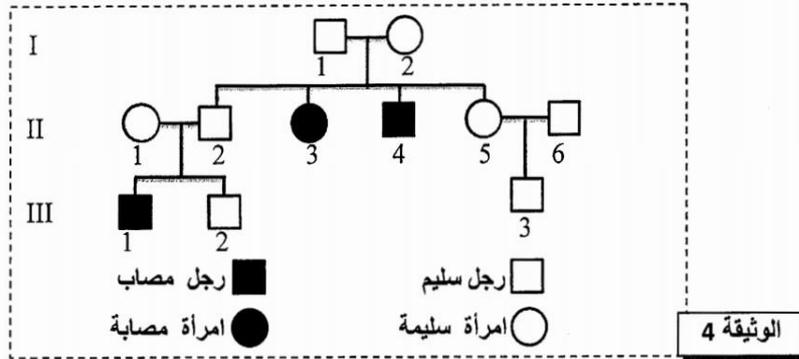
1- باستغلال معطيات شجرة النسب:



أ - حدد (ي) معللا (ة) إجابتك كيفية انتقال المرض المدروس. (1 ن)
 ب - أعط (ي) النمط الوراثي لكل من الأبوين II₆ و II₇، ثم بين (ي) أن إصابة البنات III و III₅ أمر غير متوقع. (1.5 ن)
 استعمل (ي) الرمز M للتحليل السائد والرمز m للتحليل المتنحي. للبحث عن سبب إصابة البنات III و III₅، تم إنجاز خريطتها الصبغية الممثلة بالوثيقة 2.
 2 - باعتمادك على معطيات الوثيقة 2، حدد (ي) نوع الشذوذ الصبغي الذي تعاني منه هذه البنات، ثم بين (ي) سبب إصابتها بمرض الهزال العضلي. (1.5 ن)

التمرين الثاني

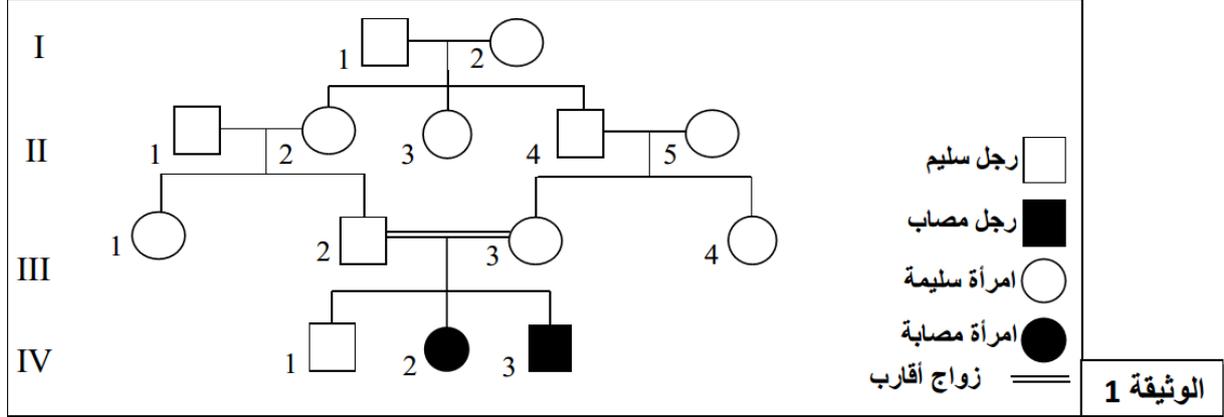
• تمثل الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بداء الاصطباغ الدموي.



3. باستثمار شجرة النسب الممثلة في الوثيقة 4، بين (ي) أن التحليل غير العادي متنح وأن المورثة المدروسة محمولة على صبغي لاجنسي. (0.75 ن)
 4. أ- أعط (ي) الأنماط الوراثية للأفراد I₂ و II₄ و II₅.
 أرمز (ي) للتحليل العادي ب H و التحليل المسؤول عن المرض ب h .
 ب - يرغب الزوجان II₁ و II₂ في إنجاب مولود جديد، حدد (ي) احتمال إنجاب طفل مصاب بالمرض من طرف هذين الزوجين بالاستعانة بشبكة التزاوج. (1 ن)

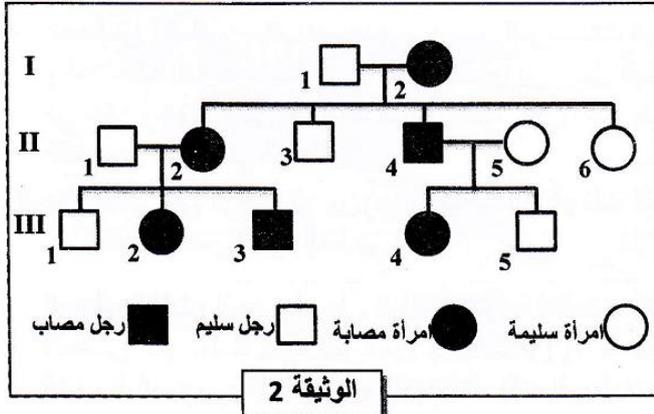
التمرين الثالث

يصاب بعض الأشخاص بالمهق، وهو مرض وراثي نادر ينجم عن خلل في تركيب صبغة الميلانين، وهي مادة ملونة للبشرة والشعر عند الإنسان. لتحديد الأصل الوراثي لهذا المرض وفهم كيفية انتقاله، نقترح المعطيات الآتية:
✓ تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.



- حدد، معلا إجابتك، كيفية انتقال هذا المرض بالاعتماد على الوثيقة 1.
- أ - أعط النمط الوراثي أو الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد IV_2 و IV_1 و III_3 و III_2 .
(استعمل الرمزين A و a للتعبير عن حليلي المورثة المدروسة).
- ب - بالاعتماد على شبكة التزاوج، حدد احتمال إنجاب الزوجين III_3 و III_2 لمولود مصاب بالمهق، ثم استنتج العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل IV .

التمرين الرابع



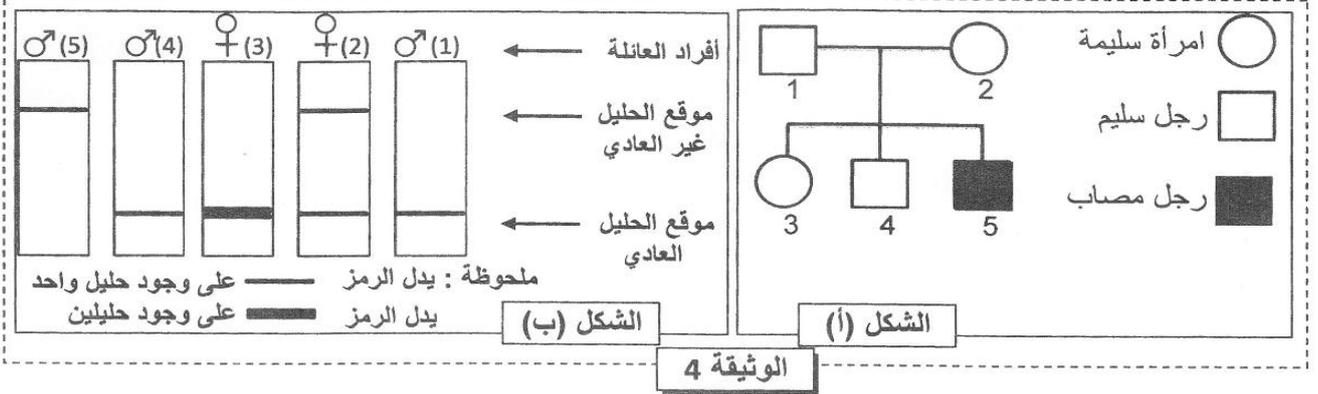
- تقدم الوثيقة 2 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض التهاب الشبكية الصباغي، وتبين الوثيقة 3 توزيع الحليلات المرتبطة بالصفة المدروسة عند بعض أفراد هذه العائلة.

الأفراد	I_1	I_2	II_1	II_2	II_4	II_5	III_3	III_4
عدد الحليلات العادية	2	1	2	1	1	2	1	1
عدد الحليلات الممرضة	0	1	0	1	1	0	1	1

- بالاستعانة بمعطيات الوثيقتين 2 و 3، بين (ي) أن الحليل الممرض سائد ومحمول على صبغي لاجنسي.
- حدد (ي) احتمال إنجاب طفل سليم في حالة زواج الفردين III_4 و III_3 ، علل (ي) إجابتك بالاستعانة بشبكة التزاوج. (استعمل (ي) الرمزين R و r للدلالة على حليلي المورثة المدروسة).

التمرين الخامس

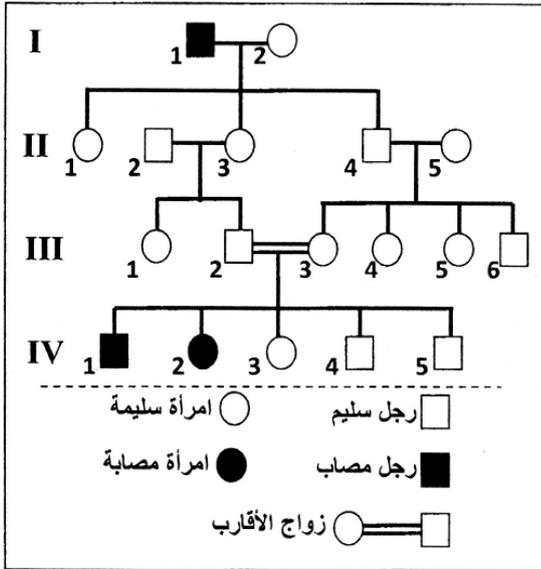
- يقدم الشكل (أ) من الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الفوال، ويقدم الشكل (ب) من نفس الوثيقة عدد ونوع حليلات المورثة المدروسة عند أفراد هذه العائلة باعتماد تقنية الهجرة الكهربائية.



3. باستثمار شكلي الوثيقة 4 بين أن الحليل غير العادي متنح والمورثة المدروسة محمولة على الصبغي الجنسي X.

التمرين السادس

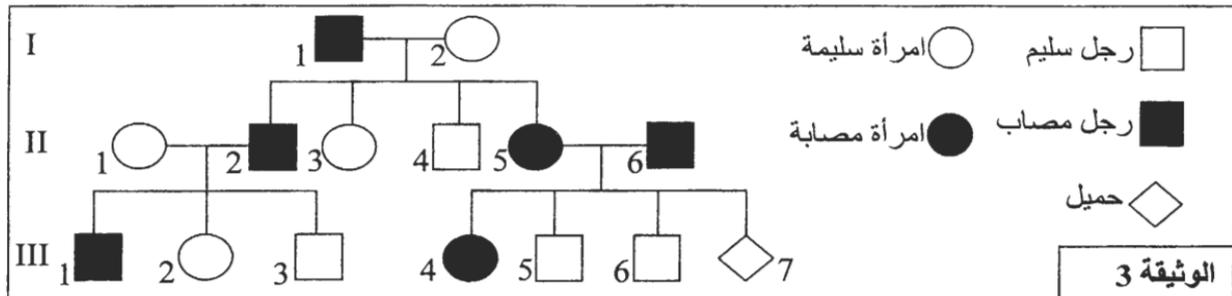
- مرض " Charcot-Marie-Tooth de type 4A "، مرض وراثي يترتب عنه ضمور عضلي وخلل يصيب الأعصاب الحسية المرتبطة بنهايات الأطراف نتيجة تدمير النخاعين المحيط بالألياف العصبية. تمثل الوثيقة الآتية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض:



- حدد كيفية انتقال هذا المرض، ثم أعط النمط الوراثي للأفراد II_4 و III_2 و III_3 و III_4 علل إجابتك. (استعمل الرمزين T و t للتعبير عن حليلي المورثة المسؤولة عن هذا المرض).
- علما أن السيدة II_5 غير ناقلة للمرض (غير حامل للحليل المسؤول عن المرض):
أ. حدد احتمال إنجابها لفرد ناقل للمرض واحتمال إنجابها لفرد مريض إثر زواجها بالسيد II_4 ، معللا ذلك بشبكة التزاوج.
ب. بين، باعتماد شبكة التزاوج، أن زواج الأقارب بين III_2 و III_3 ، يرفع من احتمال نقل هذا المرض واحتمال إصابة الأبناء به.

التمرين السابع

- II. تمثل الوثيقة 3 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الودانة.

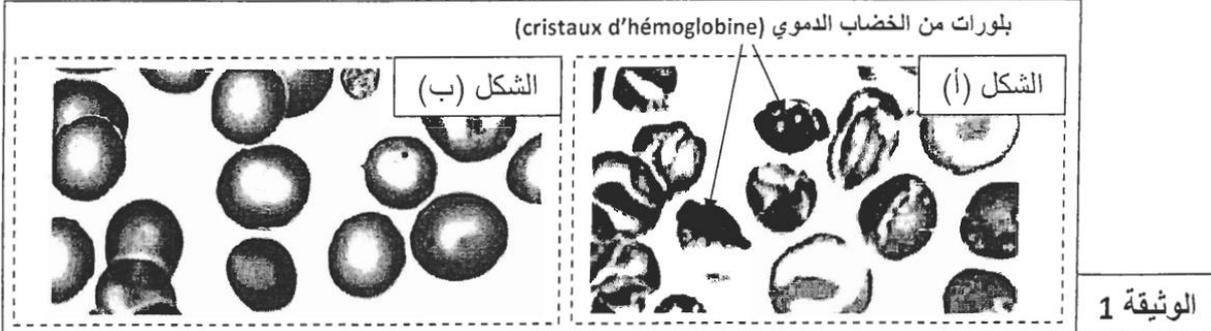


- بين، معللا إجابتك، أن مرض الودانة سائد، وغير مرتبط بالجنس. (أرمز للحليل العادي بـ A أو a وللحليل الممرض بـ B أو b)
- ينتظر الزوجان II_5 و II_6 مولودا جديدا III_7 .
- حدد احتمال إصابة هذا المولود بالمرض معللا ذلك باستعمال شبكة التزاوج.

التمرين الثامن

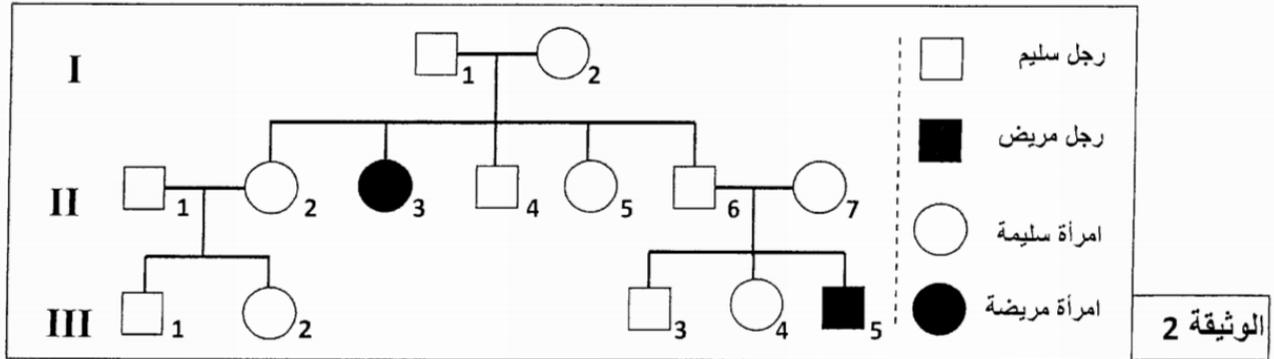
الهيموكلوبينوز C (Hémoglobinoze C) مرض وراثي يؤدي إلى فقر دم خفيف ناجم عن خضاب دموي غير عادٍ HbC. توجد المورثة المسؤولة عن إنتاج الخضاب الدموي في شكل عدة حليلات من بينها الحليل HbA الذي يتحكم في تركيب خضاب دموي عادٍ، والحليل HbC المسؤول عن تركيب خضاب دموي غير عادٍ (مُتَبَلُّور). لتعرف أسباب هذا المرض وكيفية انتقاله نقدم المعطيات الآتية:

- تبرز الوثيقة 1 ملاحظة مجهرية لكريات حمراء عند شخص مصاب (الشكل أ) وعند شخص سليم (الشكل ب).



1. قارن بين الكريات الحمراء المبيّنة في شكلي هذه الوثيقة. ماذا تستنتج؟

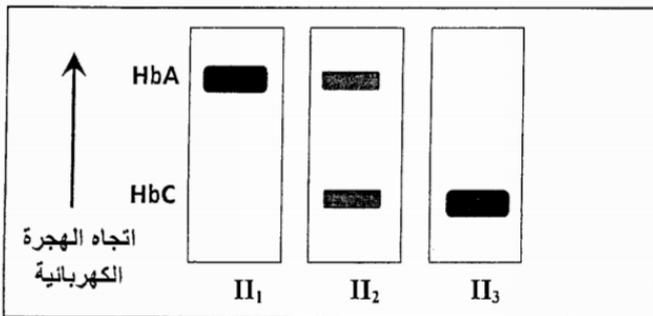
تمثل الوثيقة 2 شجرة نسب عائلة إفريقية يعاني بعض أفرادها من هذا المرض.



2. حدد كيفية انتقال مرض الهيموكلوبينوز C عند هذه العائلة وأعط ، معللاً إجابتك ، الأنماط الوراثية المحتملة

للأفراد II_1 و II_2 و II_3 (1.5 ن)

(أرمز لحليلي هذه المورثة بـ T و t)



- قصد التحديد الدقيق لهذه الأنماط الوراثية تم اعتماد تقنية الهجرة الكهربائية لتفريق أنواع الخضاب الدموي HbA و HbC عند بعض أفراد هذه العائلة، وتم الحصول على النتائج المبيّنة في الوثيقة 3.

3. بيّن كيف تُمكن هذه النتائج من التأكد

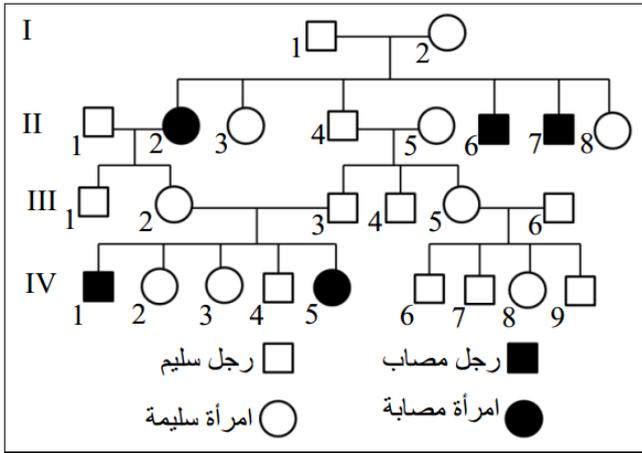
من الأنماط الوراثية للأفراد المشار

إليهم في السؤال 2.

التمرين التاسع

يَنجُمُ أحد أنواع مرض السكري عن تركيب أنسولين غير عادٍ لا يمكنه أن يرتبط بمستقبلاته الغشائية. لفهم كيفية انتقال هذا المرض نقترح المعطيات الآتية:

- تُمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالمرض.



1. مستعينا بمعطيات شجرة النسب ، بيّن أن الحليل المسؤول عن المرض متنح ومرتبب بصبغي لاجنسي. (0.75 ن)
 2. أعط الأنماط الوراثية المناسبة للفردين III₂ و III₃ ، وحدد احتمال إنجابهما لطفل مصاب. (0.75 ن)
 (استعمل الرمز N أو n للحليل العادي و D أو d للحليل الممرض).

الوثيقة 1

التمرين العاشر

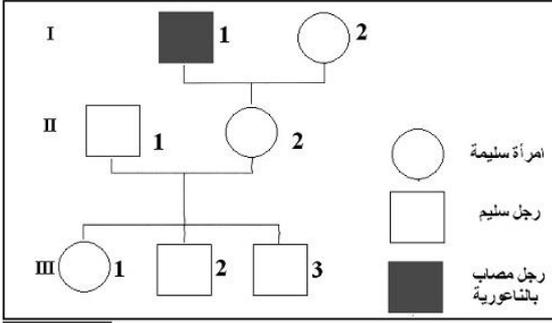
الشكل (أ)

III4	II6	II5	II4	I2	II1	
2	1	1	0	1	1	عدد الحليلات العادية
0	0	1	1	1	0	عدد الحليلات الممرضة

الشكل (ب)

الوثيقة 2

- 3- اعتمادا على معطيات الشكلين (أ) و (ب) للوثيقة 2، بين كيفية انتقال هذا المرض معللا إجابتك. (2ن)
 4- حدد معللا إجابتك، النمط الوراثي للفردين III₅ و III₆ واحتمال إنجابهما لطفل ثان مصاب بالمرض باستعمال شبكة التزاوج. (استعمل G للحليل العادي و g للحليل الممرض) (2ن)

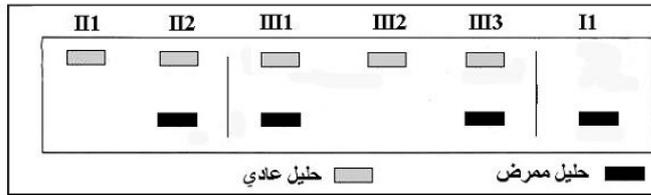


- II- تمثل الوثيقة 5 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الناعورية (Hémophilie) الذي يتميز بعدم تخثر الدم نتيجة غياب عامل التخثر IX الذي تتحكم في تركيبه مورثة محمولة على الصبغي الجنسي X.
- 7- حدد هل الحليل المسؤول عن المرض سائد أم متنحي. علل إجابتك.

الوثيقة 5

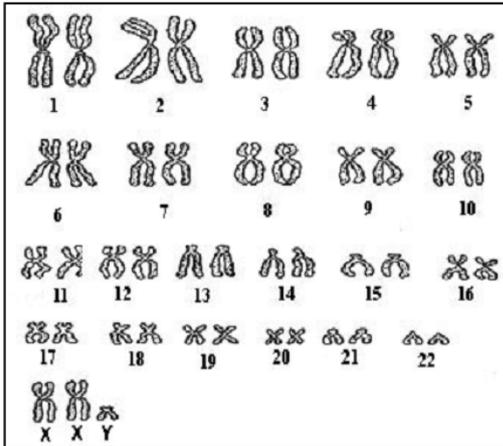
8- أعط الأنماط الوراثية للأفراد I₁ و II₂ و III₃. (استعمل الرمزين H أو h)

تقدم الوثيقة 6 نتيجة تحليل مخبري لـADN مختلف أفراد العائلة الممثلة في الوثيقة 5.



الوثيقة 6

9- ماذا تستخلص من نتائج تحليل ADN الطفل III₃؟



الوثيقة 7

- تمثل الوثيقة 7 الخريطة الصبغية للطفل III₃.
- 10- اكتب الصيغة الصبغية للطفل III₃ وأعط اسم الشذوذ الصبغي الذي يعاني منه هذا الطفل.
- 11- أعط مستعينا برسوم تخطيطية التفسير الصبغي للشذوذ الملاحظ عند هذا الطفل.
- 12- كيف تفسر عدم ظهور مرض الناعورية عند الطفل III₃؟