

دروس
ملخصات
تمارين

الأستاذ:

سريدي م. أمين

علوم الطبيعة و الحياة

التنوع الظاهري و
الجيني (المورثي)

تمارين

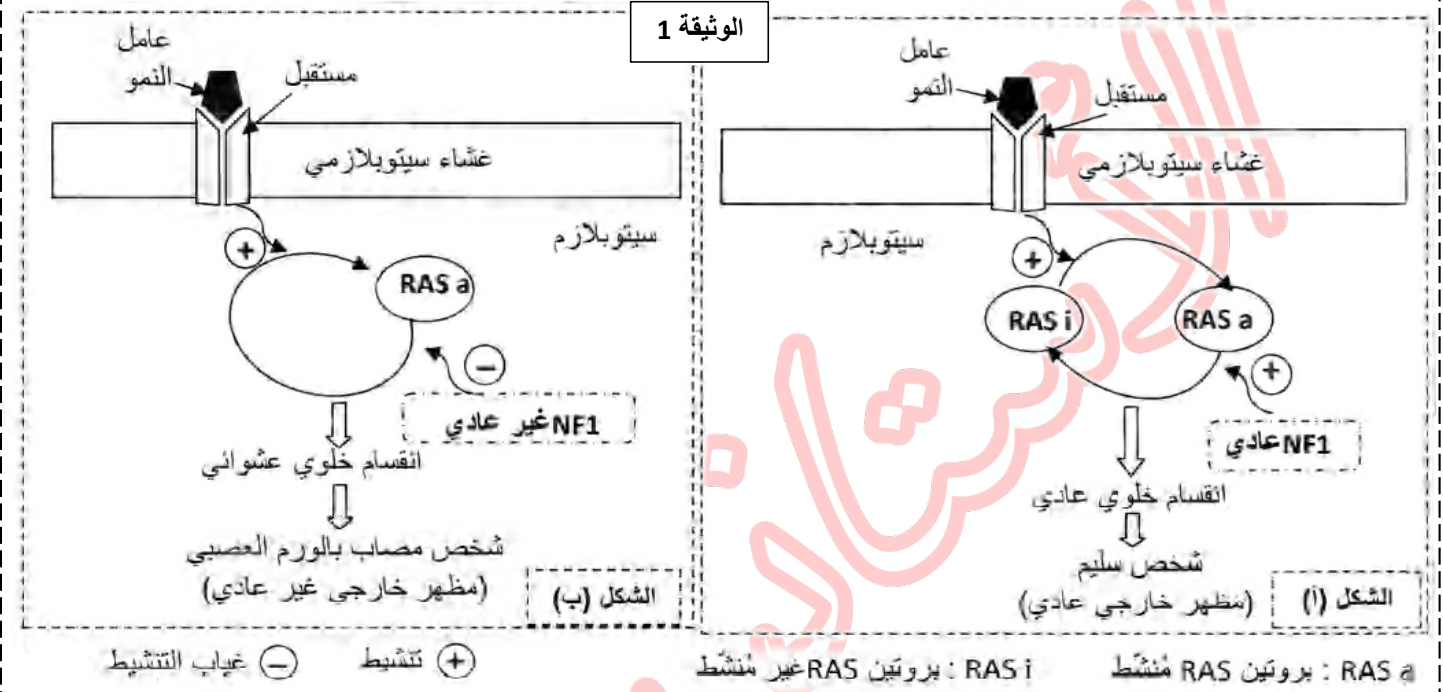
2 AS



التمرين 01:

الورم العصبي من الصنف الأول **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 الأول ببروتين يسمى نوروفبرومين 1 (Neurofibromine1) نرمز له بـ NF1 ، يتحكم هذا البروتين في نشاط بروتين آخر يسمى RAS مسؤول عن تنظيم انقسام وتكاثر الخلايا. يوجد بروتين NF1 في شكلين الشكل العادي والشكل الغير عادي. يقدم شكلا الوثيقة 1 العلاقة بين البروتين NF1 ونشاط RAS وطبيعة الانقسام الخلوي عند شخص سليم (الشكل أ) وعند شخص مصاب بمرض الورم العصبي من الصنف الأول (الشكل ب).



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 الأول، وتمثل الوثيقة 3 مستخرجا من الجدول الشفرة الوراثية.

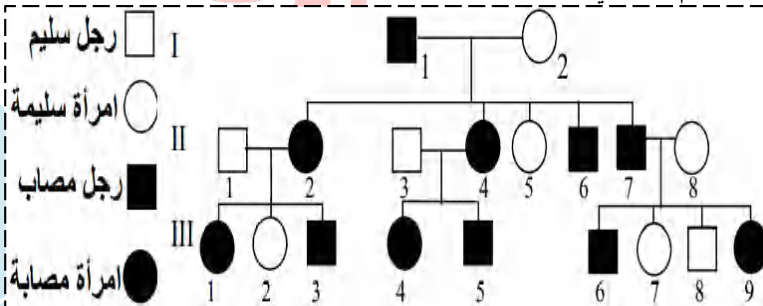
رقم الثلاثية 6536
جزء الأليل العادي AAA-ACG-AAA-CTG-TAG-GAA
جزء الأليل غير العادي AAA-ACG-AAC-TGT-AGG-AAC
اتجاه القراءة →

الوثيقة 2

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

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 الأول
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 الأول



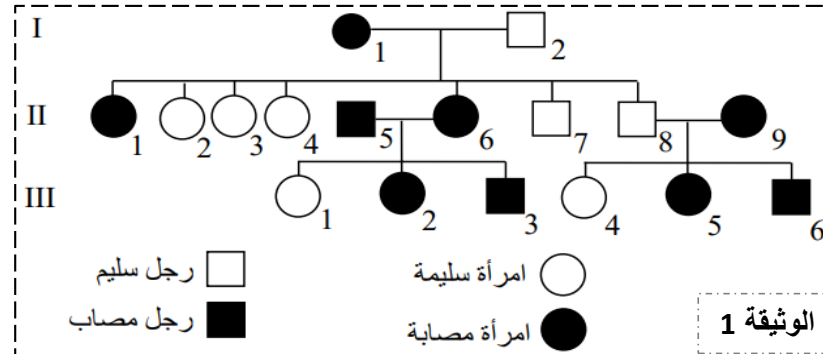
- بالاعتماد على الوثيقة 4 وعلمنا ان الشخص I2 متماثل اللواقح:
أ- بين ان الأليل المسؤول عن المرض سائد و محمول على صيغيات لاجنسية
ب- حدد احتمال انجاب طفل سليم من طرف الزوج II1 و II2 ،
علل اجابتك بالاستعانة بشبكة التزاوج (استعمل الرمز M بالنسبة للأليل السائد والرمز m بالنسبة للأليل المتنحي)

الوثيقة 4

التمرين 02:

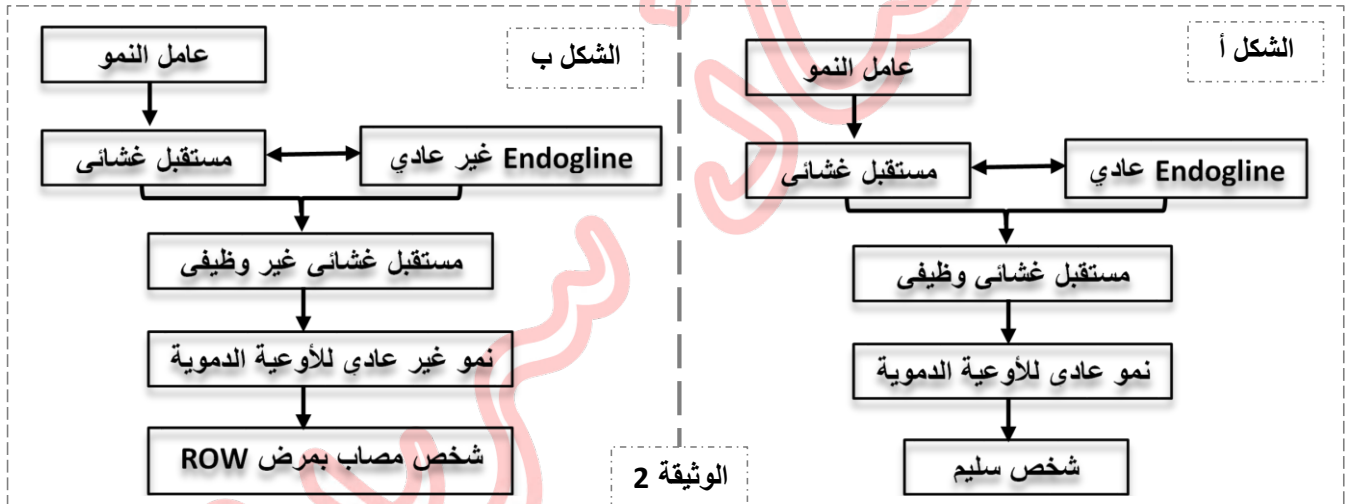
مرض **Weber-Osler-Rendu (ROW)** هو مرض وراثي، من بين أعراضه سيلان تلقائي للدم على مستوى الأنف ونزيف في الجهاز الهضمي مع إصابة الكبد. تنجم هذه الأعراض عن تشوهات في شبكة الأوعية الدموية التي تؤدي إلى غياب شبكة الشعيرات الدموية بين الشرايين والأوردة. لتحديد الأصل الوراثي لهذا المرض نقترح الدراسة الآتية:

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



1- بالاعتماد 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 المستقبلات 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).



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 بمرض ROW، وتقدم الوثيقة 4 جدول الشفرة الوراثية.

1	2	3	4	5	6	7	8	رقم الثلاثيات
CCC	CAC	GTG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC	الأليل العادي
CCC	CAC	ATG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC	الأليل غير العادي
اتجاه القراءة →								
ATG	AGT	CCC	TAA	GAC	CAC	GTG		الرموز
AGC	CCA	CGC	GAT	CAT	GTC			
Met	Ser	Pro	Arg	Asp	His	Val		الأحماض الأمينية

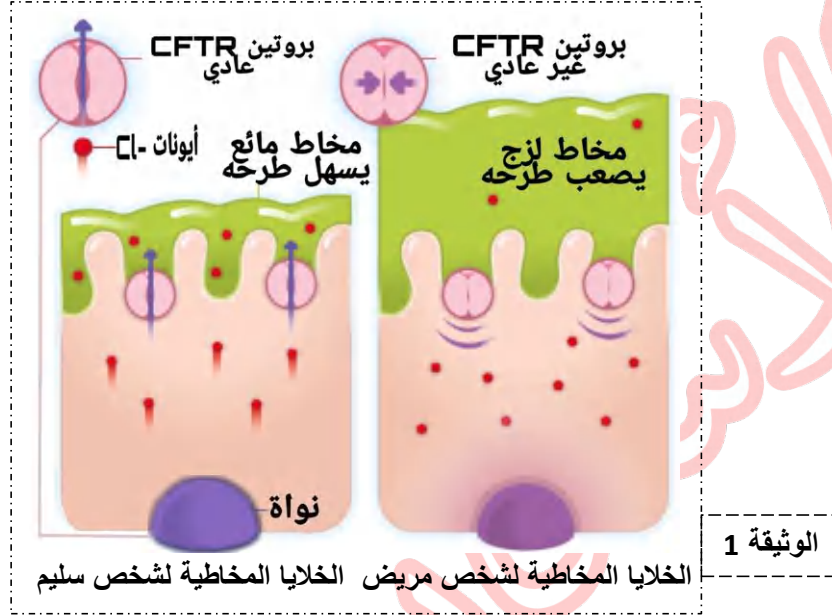
بالاعتماد على الوثائق 1 و 2 و 3:

أ- أعط متتالية الأحماض الأمينية المقابلة لجزء الأليل العادي وجزء الأليل غير العادي
ب- فسر الأصل الوراثي للمرض.

التمرين 03:

مرض الليفيّة الكيسية (Mucoviscidose) مرض وراثي يتميز بإفراز الخلايا المخاطية لمخاط جد لزج خصوصا في مستوى الرئتين والجهاز الهضمي. من أجل تحديد الأصل الوراثي لهذا المرض نقدم معطيات الآتية:

1. اكتشف الباحثون (1989) أن أعراض مرض الليفيّة 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 الليفيّة الكيسية.



1- باستغلال معطيات الوثيقة 1 بين سبب أعراض المرض واستنتاج العلاقة بروتين-صفة

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

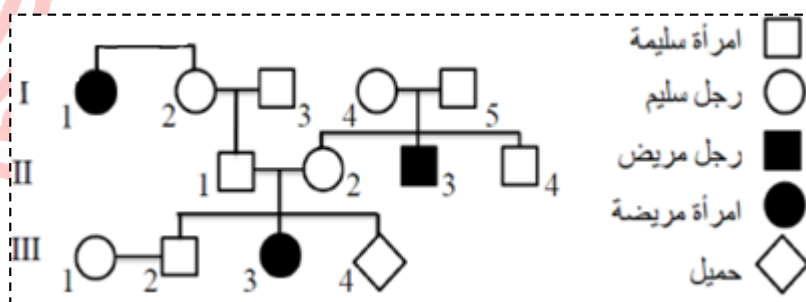
تقدم الوثيقة 2 جزء من الأليل CFTR العادي عند الشخص السليم وجزء من الأليل CFTR الطافر عند شخص مصاب بمرض الليفيّة الكيسية. تمثل الوثيقة 3 مستخرجا من جدول الشفرة الوراثية.

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		

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

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

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

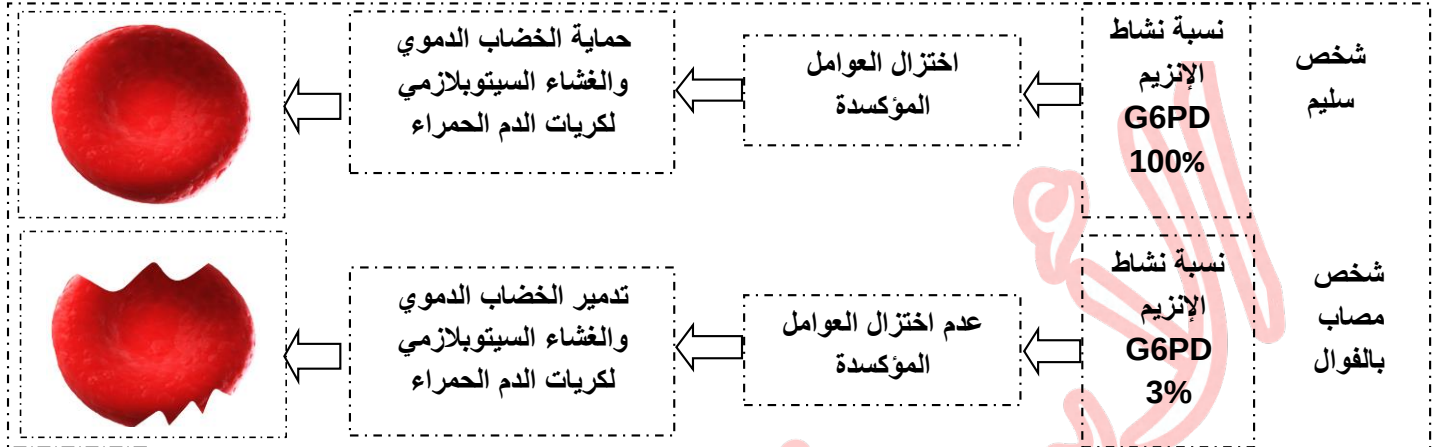


2- بالاعتماد على الوثيقة 4:

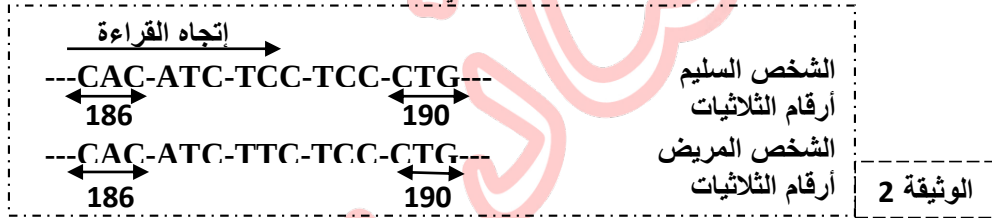
أ- بين أن الأليل المسؤول عن مرض الليفيّة الكيسية متنح ومحمول على صبغيات لاجنسية. استعمل الرمزان: M m
ب- حدد احتمال إصابة الحمل III بمرض الليفيّة الكيسية. علل جوابك.

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 G6PD وحالة كريات الدم الحمراء عند شخص سليم وآخر مصاب بنقص إنزيم G6PD .

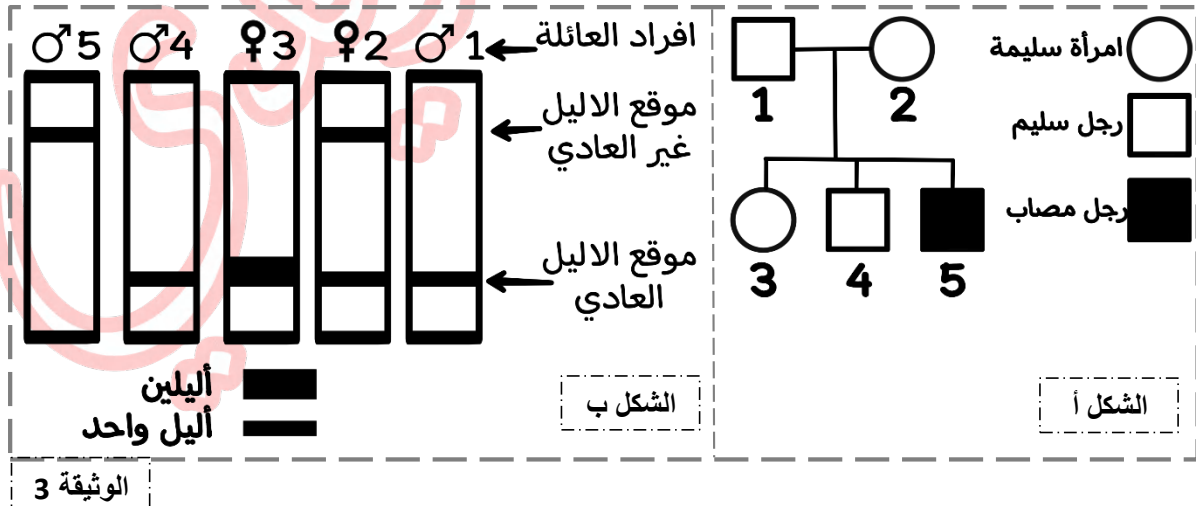


- 1- باستغلال معطيات الوثيقة 1، قارن نسبة نشاط الإنزيم G6PD بين كلا الشخصين ثم وضع العلاقة بروتين - صفة.
II. تمثل الوثيقة 2 تتابع جزء من سلسلة الـ ADN المشفرة للإنزيم G6PD عند الشخص السليم والشخص المصاب بمرض الفوال، أما الجدول فيمثل بعض الأحماض الأمينية الموافقة للثلاثيات الموضحة في الوثيقة 2



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

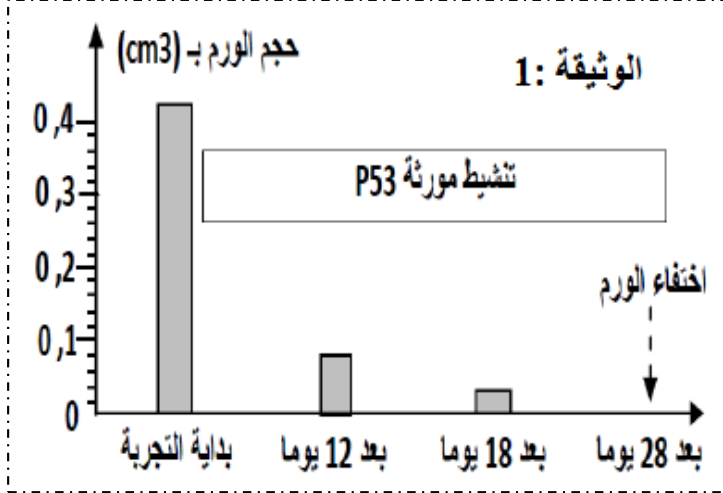
- 1- استخرج تتابع الأحماض الأمينية لإنزيم G6PD لكلا الشخصين. ثم فسر الأصل الوراثي للمرض.
لمعرفة كيفية انتقال المرض تمت دراسة شجرة نسب لعائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الفوال الشكل أ من الوثيقة 3، وباستخدام تقنية الهجرة الكهربائية تم الحصول على النتائج التجريبية في الشكل ب من نفس الوثيقة التي تمثل نوع وعدد الأليلات المدروسة عند أفراد هذه العائلة.



- 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 1، 3 و 5 (استعمل الرمز F و f للتعبير عن أليلي المورثة المسؤولة عن هذا المرض).

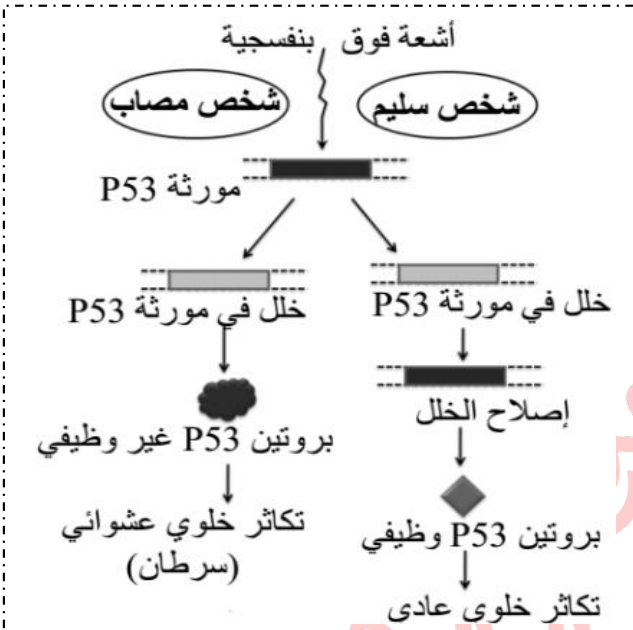
التمرين 05:

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.

1- صف النتائج الممثلة في الوثيقة 1، ثم اقترح 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 والصفة. 2- بينت دراسات أخرى أن أكثر من نصف أنواع السرطانات المعروفة عند الإنسان يرتبط بخلل في المورثة p 53.

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

الوثيقة 2

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

الوثيقة 3

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

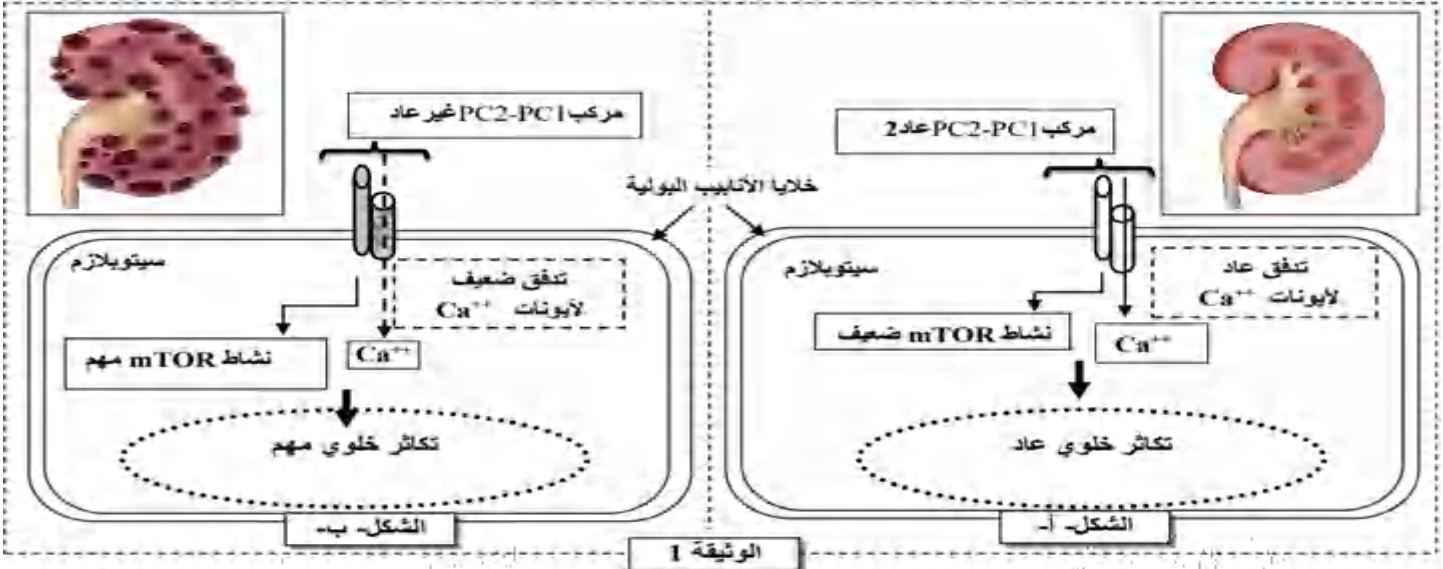
الوثيقة 4

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

التمرين 06:

التكيس الكلوي (La polykystose rénale) مرض وراثي واسع الانتشار، 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:

1. بينت دراسات حديثة وجود علاقة بين مرض التكيس الكلوي ومركب بروتيني مندمج داخل الغشاء السيتوبلازمي لخلايا الأنابيب البولية. يتكون هذا المركب من جزيئين بروتينيين PC1 Polycystine1 و PC2 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)



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

II. يتحكم في تركيب البروتين PC1 مورثة تسمى PKD1 ،

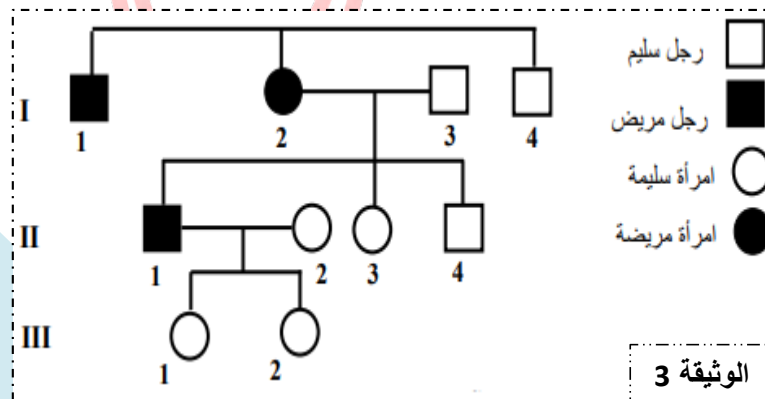
يمثل الشكل أ من الوثيقة 2 جزءا من المورثة للأليل العادي للمورثة PKD1 عند شخص سليم وللأليل غير العادي لنفس المورثة عند شخص مصاب بمرض التكيس الكلوي، ويمثل الشكل ب من نفس الوثيقة مستخلصا من جدول الشفرة الوراثية.

29073					29076					29079					رقم الثلاثية			
-GCT-GAC-CAC-GAC-GCC-GCC-CCG-										PKD1 عند شخص سليم							جزء من المورثة	
-GCT-GAC-CAC-GCC-GCC-CCG-										PKD1 عند شخص مريض								
ACT		CAT		GAT		CCA		GCA		وحدات		الشكل أ						
ATT		CAC		GAC		CCT		GCC		رمزية								
ATC		CAG		AAC		CCC		GCT										
		CAA		AAT		CCG		GCG										
Stop		Val		Leu		Gly		Arg		أحماض		الشكل ب						
										أمينية								

الشكل ب

الوثيقة 2

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



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

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

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

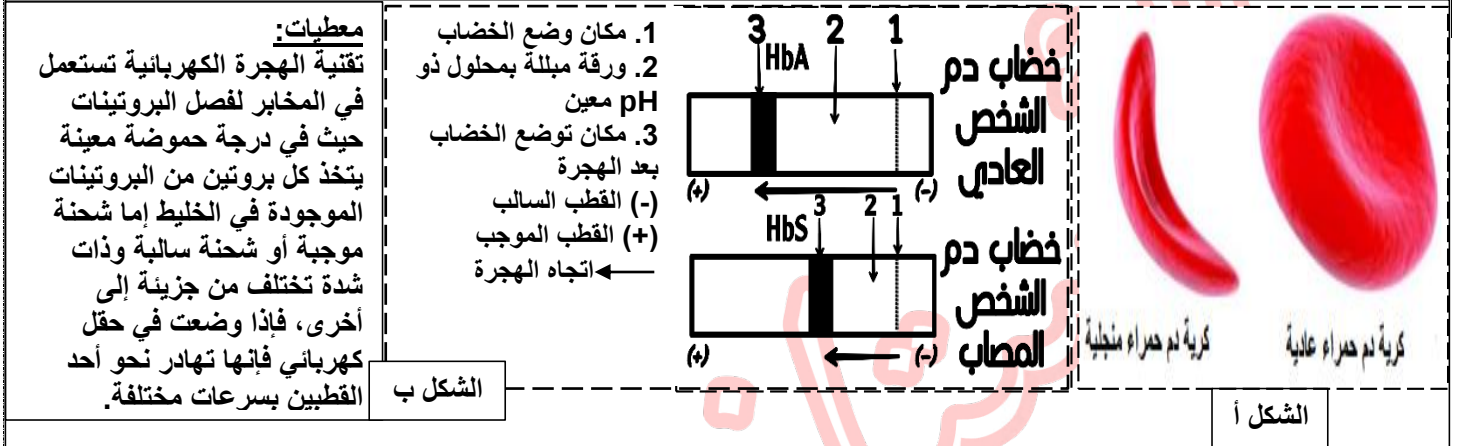
ب- حدد احتمال إنجاب طفل مصاب من طرف الزوجين II1 و II2، علل إجابتك (استعمل الرمزين P و p للدلالة على أليلي المورثة المدروسة).

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 بتغير شكلها مما يتسبب في مضاعفات صحية خطيرة.

1. 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 هيمولي 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).



الوثيقة 1

1- فسر النتائج المحصل عليها في الشكل ب، مستنتجا سبب مرض فقر الدم المنجلي.

2- اقترح فرضية تفسر من خلالها كيف أن 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:

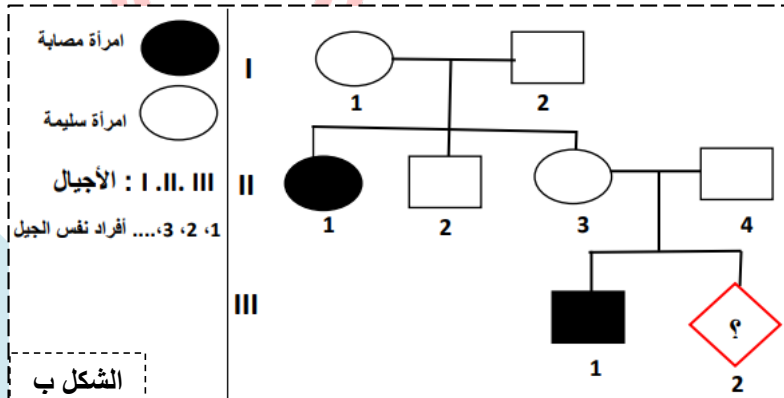
الشكل أ من الوثيقة 2: الذي يمثل جزءا من السلسلة β لخضاب الدم عند الشخص العادي و الشخص المصاب وكذا جزء المورثة المسؤولة عن تركيبها.

→ إتجاه القراءة						
CAC-GTG-GAA-TGA-GGT-CTC-CTC						
Val - His - Leu - Thr - Pro - Glu - Glu						
جزء من المورثة HbA						
جزء من السلسلة HbA β						
CAC-GTG-GAA-TGA-GGT-CAC-CTC						
Val - His - Leu - Thr - Pro - Val - Glu						
جزء من المورثة Hbs						
جزء من السلسلة Hbs β						
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 جسدي، حدد معللا إيجابتك طبيعة الأليل المسؤول عن المرض ثم استنتج الأنماط الوراثية للأفراد التالية: II₂, II₃, II₄.

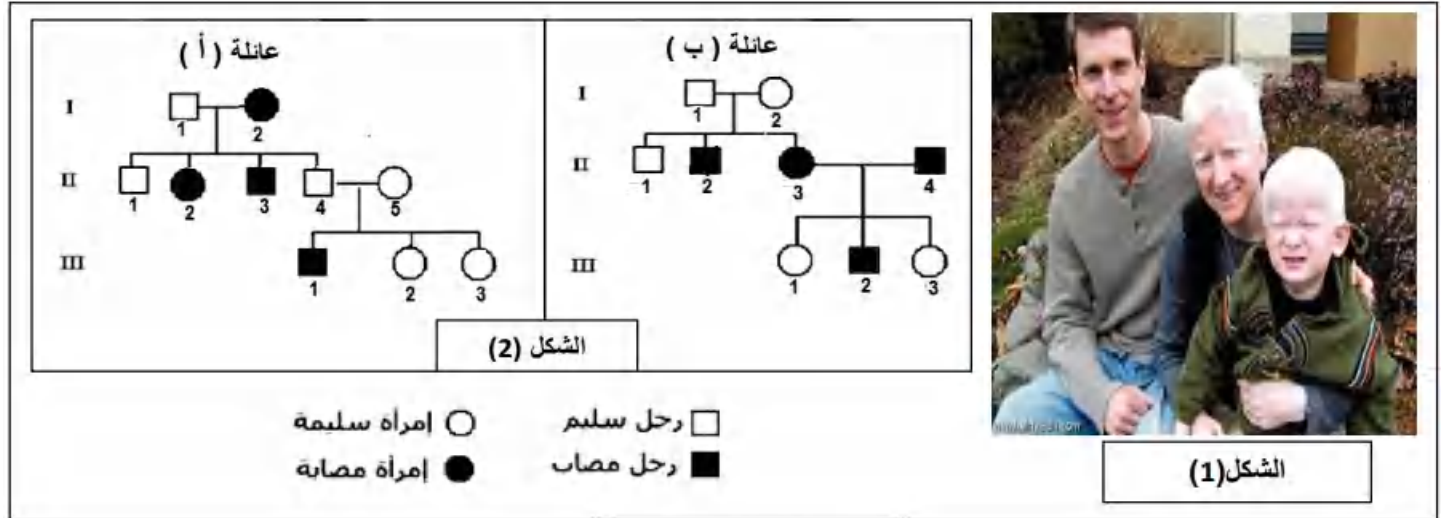
3- ينتظر الزوجان (II₃, II₄) طفلا جديدا فما هو احتمال إصابته بالمرض؟

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.

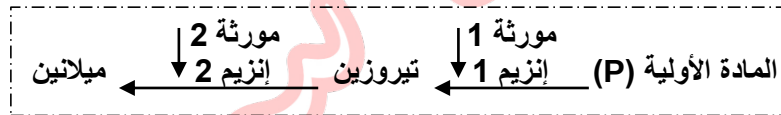
1. يمثل الشكل 1 من الوثيقة 1 صورة لفردين مصابين بالمرض و فرد سليم أما الشكل 2 من نفس الوثيقة فهو يمثل شجرة النسب لعائلتين (أ،ب) بعض أفرادها مصابين بالمرض.



الوثيقة (1)

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

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



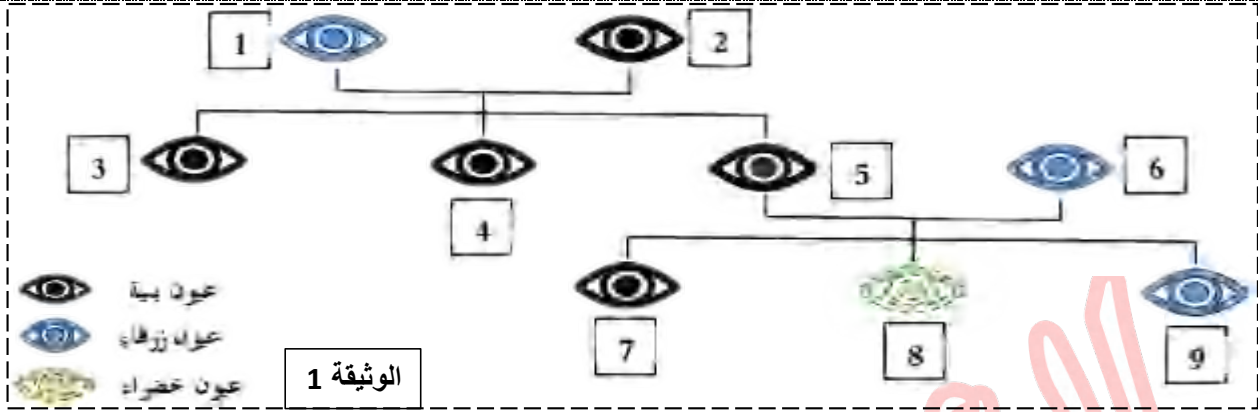
إن تحليل بصيالات الشعر عند الفردين II₃ و II₄ من العائلة (ب) تبين وجود المادة الأولية (P) بشكل طبيعي.

- 1- اقترح فرضيتين محتملتين لتفسير سبب مرض الإغراب. لإثبات صحة إحدى (أو كلا) الفرضيتين تم في تجربة وضع عينة من شعر الأبوين II₃ و II₄ من العائلة (ب) في محلول التيروسين فكانت النتائج كما يلي:
المرأة II₃: تلون شديد في لون بصيالات (جذور) الشعر و التحليل الكيميائي يبين وجود الميلانين.
الرجل II₄: لا يلاحظ أي تغير في لون بصيالات الشعر.
 - 2 - بين باستدلال علمي منطقي سبب ظهور المرض عند الفردين II₃ و II₄ 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 II₃، II₄ و III₁ 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:

1. استطاع العلماء سنة 2007 تعيين مورثة على الصبغي رقم 17 مسؤولة عن لون العينين بنسبة 74% تدعى OCA2، لفهم كيفية انتقال هذه المورثة عبر الأجيال نقترح عليك الوثيقة 1:



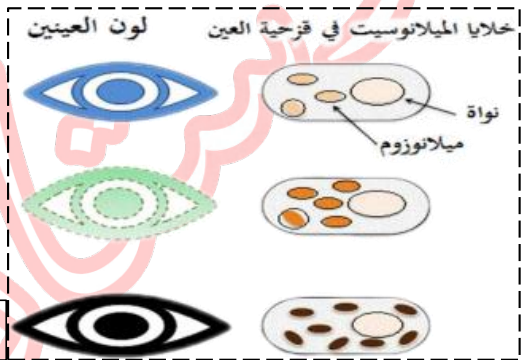
1- حدد من خلال الوثيقة 01 الأليلات السائدة والمتنحية (إن وجدت) والنمط الوراثي للفرد (7) مع التعليل.

2- اقترح فرضيتين تفسر بها النمط الظاهري للفرد (8).

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

لون العينين	المورثة OCA2	المورثة Gey
بنّي	بنّي	أزرق أو أخضر
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:

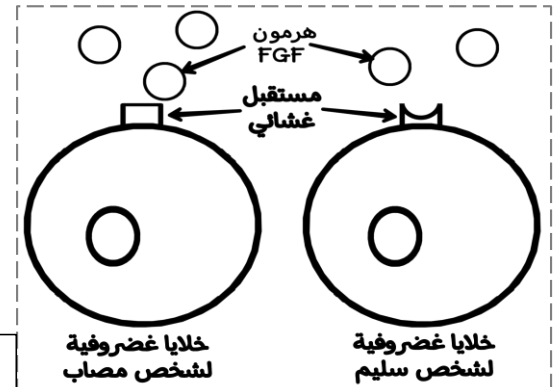
يعتبر مرض الودانة من الأمراض الشائعة حيث يعاني المصابون به من شذوذات في نمو الغضروف ما يؤدي إلى التقزم، يكون للأفراد المصابين راس كبير مع جبين بارز، أسنان مزدحمة أو منحرفة و أطراف قصيرة. لفهم سبب هذا المرض نقترح الدراسة التالية:

يمثل الشكل أ من الوثيقة 1 تتابع نيكليوتيدات لجزء من المورثة المسؤولة عن تركيب المستقبل الغشائي لهرمون (FGF) الذي يتواجد على سطح الخلايا الغضروفية و المسؤول عن نمو العظام، أما 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

1-أ. انطلاقا من الشكل أ حدد اصل الطفرة

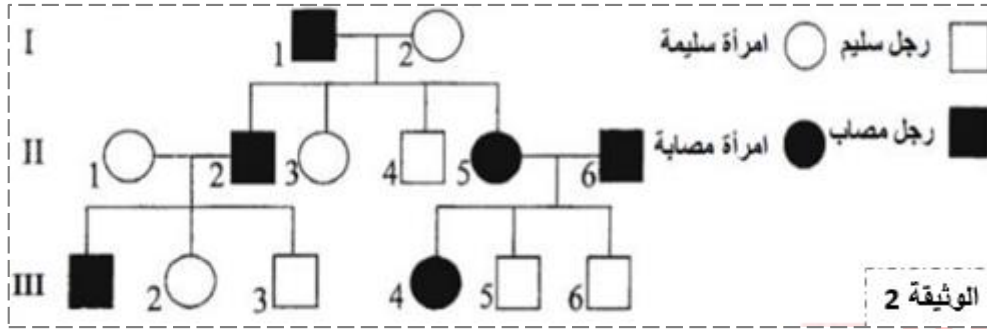
ب- باستعمال جدول الشفرة الوراثية، اعط تتابع الأحماض الأمينية المطابقة لكل جزء من المورثة عند الشخصين

2-أ. استخرج مختلف مستويات النمط الظاهري لمرض الودانة

ب- فسر سبب الإصابة بالمرض ثم استنتج العلاقة: مورثة- بروتين- صفة.

الرمزات	الحمض الأميني	الرمزات	الحمض الأميني
CGT	Ala	ATA	Tyr
CGC		ATG	
CCA	Gly	TAT	Ile
CCC		TAG	
CCG			
TCG	Ser	CAG	Val
TCA		CAC	
TCC	Arg	GAA	Leu
TCT		GAG	

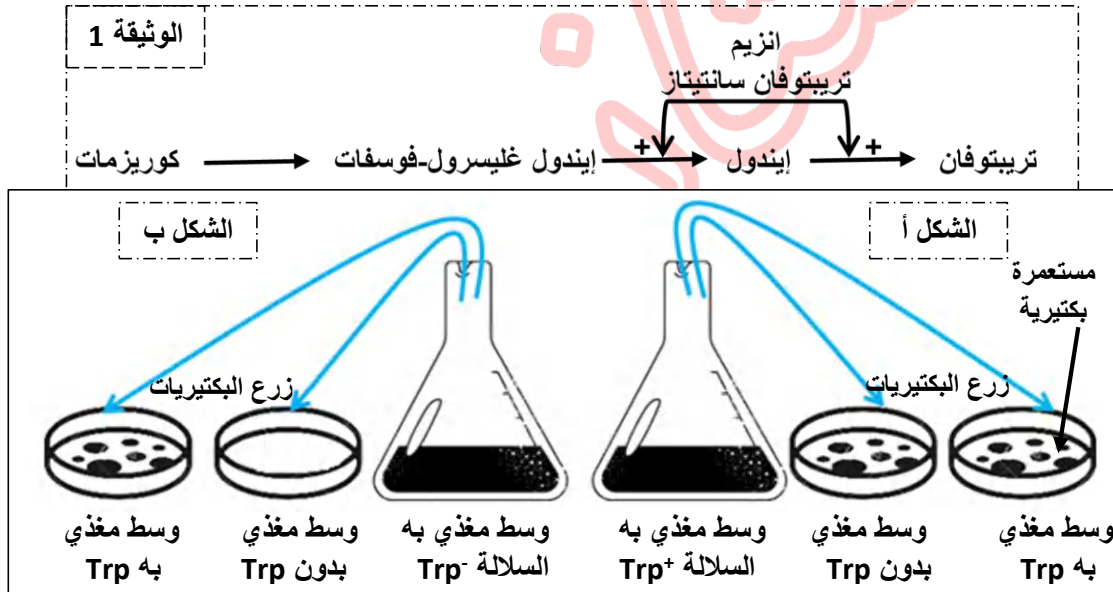
3- تمثل الوثيقة 2 شجرة نسب لعائلة بعض أفرادها مصابين بمرض الودانة:



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 Subtilis* في المياه العذوية، و توجد في شكل سلالتين:سلالة متوحشة (طبيعية) نرمل لها ب Trp^+ وسلالة طافرة نرمل لها ب trp^- يتم تركيب الحمض الاميني تريبتوفان (Trp) داخل سيتوبلازم بكتيريا *Bacillus Subtilis* 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 2

1- حل 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