

المستوى : ثانية ثانوي اختبار الفصل الثالث 2022/ 2023 الشعبة : علوم تجريبية

المدة : 2 ساعة

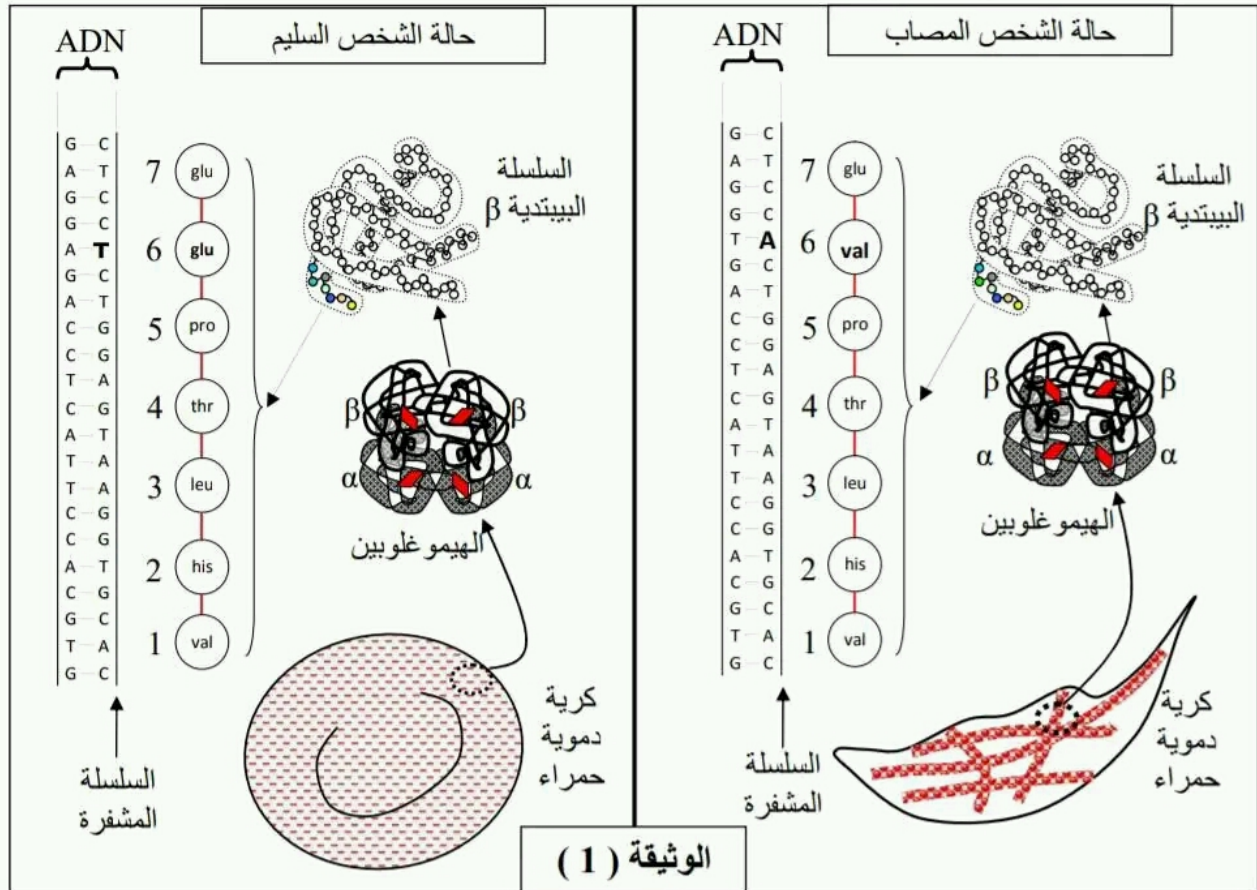
إمتحان مادة : علوم الطبيعة و الحياة

إعداد و تصميم الاستاذ محمد العيد حفار

التمرين الأول (8 نقاط) :

لإبراز العلاقة بين النمط الظاهري و النمط الوراثي في كائنات الحية نقترح عليك الآتي :
فقر الدم المنجلي (الدريبانوسيتوز) مرض يصيب الأشخاص و من أعراضه
(الشعور بالتعب ، صعوبة في التنفس ، الألم في المفاصل)

الوثيقة (1) تمثل مظهر كريات الدم الحمراء تحت المجهر الضوئي و تمثيل تخطيطي لجزيئات بروتين الهيموغلوبين و جزء من المورثة المشفرة على بناء سبعة أحماض أمينية من السلسلة البيبتيدية β تم الحصول عليها بمبرج خاص في حالة الشخص السليم و الحالة الشخص المصاب .



1- عرف النمط الظاهري و النمط الوراثي .

2- من خلال معطيات التمرين حدد المستويات النمط الظاهري لمرض فقر الدم المنجلي .

3- بالاعتماد على معطيات الوثيقة (1) و معارفك المكتسبة :

بين في نص علمي مهيكّل العلاقة بين النمط الوراثي و النمط الظاهري مبرزًا تأثير الخلل الوراثي في ذلك .

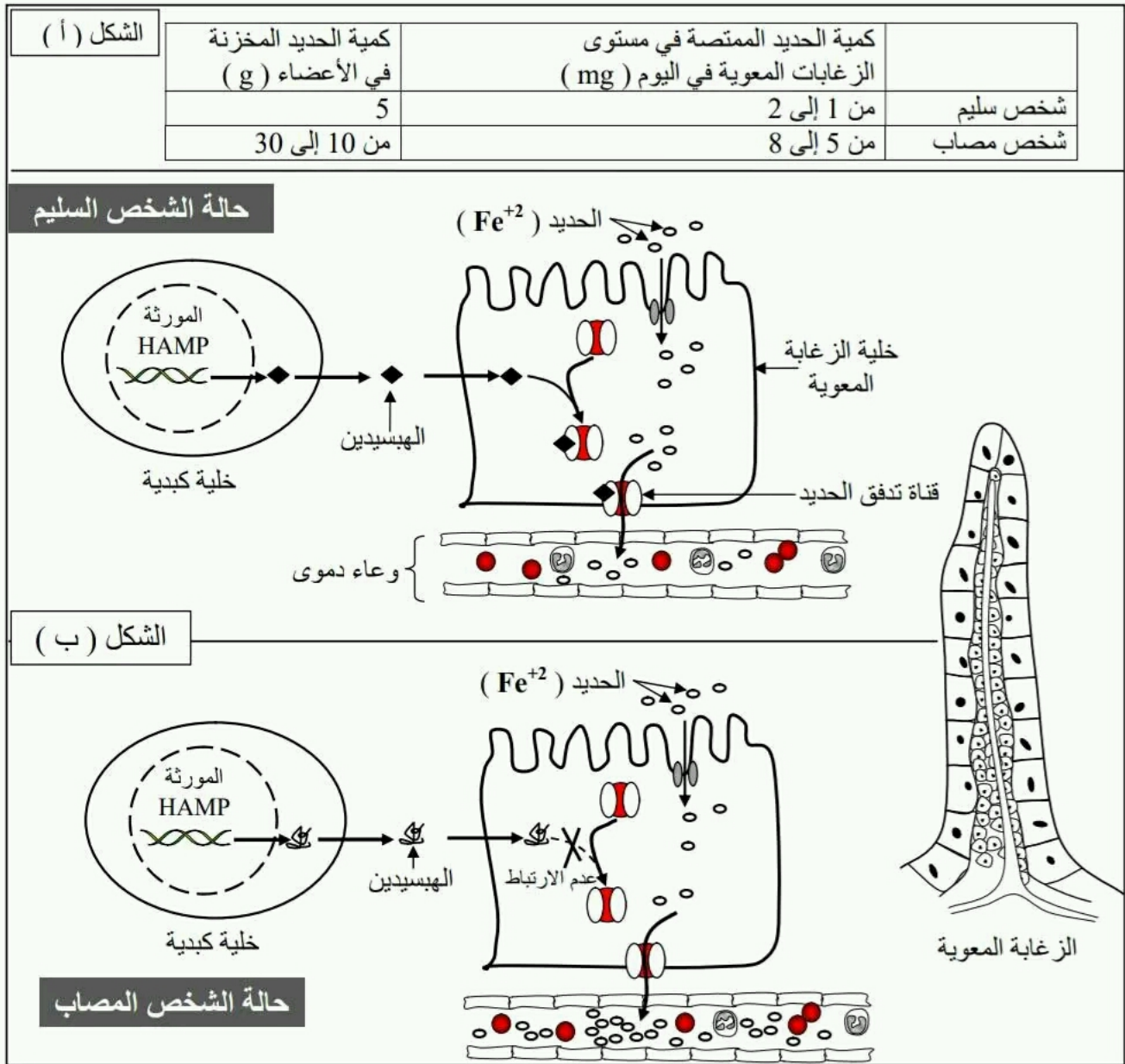
التمرين الثاني (12 نقطة) : مقتبس من bac 2022 شعبة رياضيات

الكائنات الحية تتميز بأنماط ظاهرية يحددها نشاط جزيئات بروتينية ناتجة من تعبير عن معلومة وراثية . حيث أي خلل في المعلومة الوراثية ينتج عنه توقف نشاط البروتين مما يسبب خلل وظيفي في العضوية يؤدي إلى تغير في النمط الظاهري ، لتوضيح ذلك نقترح الآتي :

الجزء الأول :

اكتناز الحديد مرض وراثي تتمثل أعراضه في الإرهاق ، خسارة في الوزن ، ألم في البطن الخ يتم تنظيم امتصاص الحديد (Fe^{+2}) في مستوى الزغابات المعوية بتدخل بروتين الهبسيدين (Hepcidine) يركب على مستوى الخلايا الكبدية . بهدف التعرف على سبب هذا المرض نقترح معطيات الوثيقة (1) حيث :

- جدول الشكل (أ) من الوثيقة (1) معايرة كمية الحديد الممتص على مستوى الزغابات المعوية و كمية الحديد المخزن في الأعضاء عند شخص سليم و شخص مصاب .
- الشكل (ب) من الوثيقة (1) يوضح آلية تنظيم امتصاص الحديد عند شخص سليم و شخص مصاب .



- 1- حلل نتائج الجدول الشكل (أ) .
- 2- باستغلالك لمعطيات الشكل (ب) قدم فرضية تفسر بها سبب المرض .

الجزء الثاني :

تشرف على بناء بروتين الهبسيدين المورثة (HAMP) المحمولة على الزوج الصبغي رقم 19 لها أليلين يقدم الجدول (1) من الوثيقة (2) التتابع النيوكليوتيدي لجزء من أليلي المورثة HAMP عند شخص سليم و آخر مريض يعاني من أعراض الإفراط في امتصاص الحديد على مستوى الزغبات المعوية

رقم النيوكليوتيدات	1060			1069	1074
	↓			↓	↓
أليل الشخص السليم	ATA	CGT	GCC	AGG	TGG
أليل الشخص المصاب	ATA	CGT	ACC	AGG	TGG
اتجاه القراءة					

الجدول (1)

الثلاثية النيكلوتدية	CGG CGT	TGA TGG	GCT GCC	ATA ATG	ACC	AGG AGT
الحمض الأميني	ألانين Ala	ثيرونين Thr	أرجنين Arg	ثيروزين Tyr	تربتوفان Trp	سرين Ser

جدول الشفرة الوراثية

الوثيقة (2)

- باستغلال لمعطيات الوثيقة (2) وضع سبب ظهور أعراض المرتبط بإفراط امتصاص الحديد عند الشخص المصاب بما يسمح من تأكيد صحة الفرضية المقدمة .

الجزء الثالث : بالاعتماد على المعلومات المتوصل إليها من خلال هذه الدراسة و معارفك

لخص في مخطط العلاقة بين الخلل الوراثي و أعراض المرض عند الشخص المصاب فقط .

انتهى

إعداد و تصميم الاستاذ محمد العيد حفار

التمرين الأول : (8.25 نقاط)

-1

مفهوم النمط الظاهري :
يمثل النمط الظاهري مجموع الصفات الظاهرة على فرد ما. يتجلى على المستوى الجزيئي، الخلوي، العضوية

مفهوم النمط الوراثي :
يمثل النمط الوراثي مجموع مورثات الفرد، التعبير عنها هو الذي يحدد النمط الظاهري.

2- تحديد المستويات النمط الظاهري لمرض فقر الدم المنجلي

- **الجزيئي :** بروتين الهيموغلوبين شبكة من الألياف الصلبة (غير متجانس) **0.75 ن**
- **الخلوي :** شكل كريات الدم الحمراء هلالية (منجلي) غير مرنة **0.75 ن**
- **العضوي :** الشعور بالتعب ، صعوبة في التنفس ، الألم في المفاصل **0.75 ن**

النص العلمي :

النمط الوراثي مجموع مورثات الفرد، التعبير عنها يحدد النمط الظاهري يتمثل في مجموع الصفات الظاهرة على فرد ما **0.5 ن**

س: ما هي العلاقة بين النمط الوراثي و النمط الظاهري ؟

- النمط الوراثي ← مورثات ← معلومة وراثية ← تتابع محدد من النيكلوتيدات في السلسلة الـ ADN المشفرة
← يحدد تتابع الأحماض الأمينية في البروتين ← تحدد بنية البروتين طبيعية ← بروتين وظيفي
← يحدد النمط الظاهري للفرد **1.5 ن**
- الطفرة الوراثية ← تغير في تسلسل النيكلوتيدات ← تغير تسلسل الأحماض الأمينية في البروتين
← تغير بنيته الفراغية ← فقدان نشاطه ← تغير النمط الظاهري للفرد **1.5 ن**

التعبير عن المعلومة الوراثية في مورثة في شكل بروتين هو مسؤول عن النمط الظاهري
أي خلل في المعلومة الوراثية ← تغير طبيعة بروتين ← تغير النمط الظاهري **0.5 ن**

التمرين الثاني : (11.75 نقطة)

الجزء الأول :

1- تحليل نتائج الجدول الشكل (أ) : $0.75 \times 2 = \dots\dots\dots$ **1.5 ن**
يمثل الجدول نتائج قياس كمية الحديد الممتص و المخزن في الأعضاء عن شخص سليم و مصاب

- **الشخص السليم :** كمية الحديد الممتصة **طبيعية** تقدر بـ 1 إلى 2 و كمية الحديد المخزنة عادية تقدر بـ 5
- **الشخص المصاب :** كمية الحديد الممتصة **عالية جدا** تقدر بـ 5 إلى 8 و كمية الحديد المخزنة **كبيرة** تقدر بـ 10 - 30

الاستنتاج : سبب المرض إفراط امتصاص و تخزين الحديد في العضوية **0.75 ن**

2- تقديم فرضية تفسر بها سبب المرض .

استغلال الشكل (ب) يمثل آلية تنظيم امتصاص الحديد عند شخص سليم و شخص مصاب $0.75 \times 2 = \dots\dots\dots$ **1.5 ن**

الشخص السليم : خلايا الكبد تنتج بروتين الهبسيدين طبيعي ينتقل إلى الخلايا الزغابات المعوية فيرتبط بقناة تدفق الحديد ينتج تدفق منظم (طبيعي) للحديد إلى الدم ينتج عنه امتصاص طبيعي للحديد

الشخص المصاب : خلايا الكبد تنتج بروتين الهبسيدين غير طبيعي ينتقل إلى الخلايا الزغابات المعوية لا يرتبط بقناة تدفق الحديد مما ينتج عنه تدفق غير منظم (كبير) للحديد إلى الدم مما يؤدي إلى إفراط امتصاص الحديد

الاستنتاج : سبب المرض هو خلل في بروتين الهبسيدين **0.75 ن**

الفرضية التفسيرية :

1.5 ن

طفرة في مورثة HAMP ينتج عنها بروتين الهبسيدين غير طبيعي لا يستطيع الارتباط بقناة تدفق الحديد مما ينتج عنه إفراط امتصاص الحديد في الزغبات المعوية يؤدي إلى أعراض المرض

الجزء الثاني :

1- توضيح سبب ظهور أعراض المرتبط بإفراط امتصاص الحديد

استغلال الوثيقة (2)

- استخراج تسلسل الأحماض الأمينية عند الشخص السليم..... 1 ن

أليل الشخص السليم → ATA – CGT – **GCC** – AGG – TGG

تسلسل الأحماض الأمينية → Tyr – Ala – **Arg** – Ser – Thr

- استخراج تسلسل الأحماض الأمينية عند الشخص المصاب 1 ن

أليل الشخص المصاب → ATA – CGT – **ACC** – AGG – TGG

تسلسل الأحماض الأمينية → Tyr – Ala – **Trp** – Ser – Thr

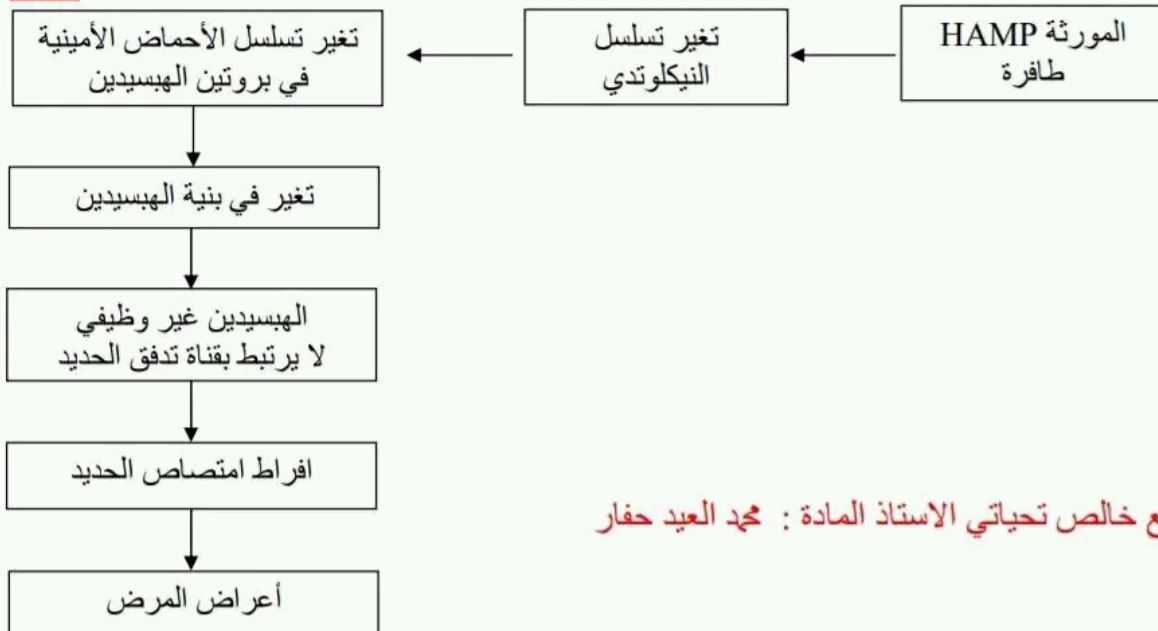
من خلال مقارنة تتابع نيكلويدة الأليلين و تتابع الأحماض الأمينية عند شخص سليم و المصاب

الاستنتاج : سبب المرض حدوث طفرة استبدال في مورثة HAMP..... 0.75 ن
ومنه

تفسير سبب المرض الإصابة بالمرض 1.5 ن

نتيجة حدوث طفرة في المورثة HAMP استبدال النيكلويدة G بـ A في الموضع 1066 مما تسبب في استبدال الحمض الأميني الأرجينين (Arg) بـ التربتوفان (Trp) مما تنتج عنه تغير بنية بروتين الهبسيدين فأصبح غير وظيفي لا يرتبط بقناة تدفق الحديد في الزغبات المعوية ينتج إفراط امتصاص الحديد الذي يؤدي إلى أعراض المرضمما يؤكد صحة الفرضية

الجزء الثالث : 1.5 ن



مع خالص تحياتي الاستاذ المادة : محمد العيد حفار