

الموضوع

حص البول هو مرض يتلخص بوجود صعوبة في التبول. ينتج هذا المرض عن تكون فائض من الحصى البولية (حصى في المجاري البولية). قامت عائلة عندها توأمين مصابين بحصر البول باستشارة الطبيب الذي طلب إجراء فحوصات عدة نتائجها مبينة في الشكل (أ) من الوثيقة 1. يبين الشكل (ب) من الوثيقة 1 التفاعلات الكيميائية المتعلقة باستقلاب (أيض) مادة الأدينين Adenine والتي ترتبط بتكون الحصى.

نتائج التحاليل	الحالة الشاهدة	التوأم
كمية الأدينين في البول خلال 24 ساعة	1,5 mg	40 mg
ديهيدروكسي أدينين (مكون الحصى)	كمية ضئيلة غير قابلة للقياس	كمية كبيرة
نسبة انزيم APRT الفعالة	100 %	0 %

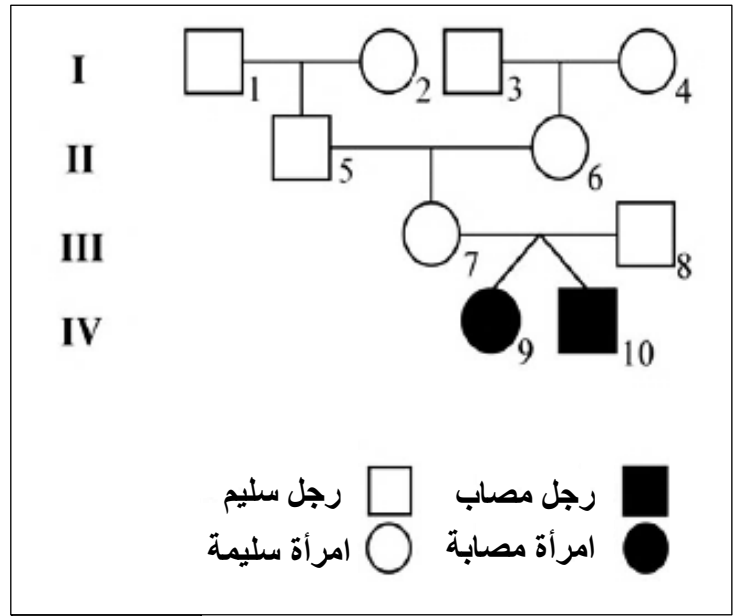
الشكل-أ-الشكل-ب-

الوثيقة 1

- 1 - علل من خلال الشكلين (أ و ب) من الوثيقة 1 حالة حصر البول لدى التوأمين. لتوضيح المشكلة الظاهرة عند التوأمين، قمنا بإجراء تحاليل أكثر دقة لأفراد العائلة، فرسمنا الشجرة العائلية لهما في الوثيقة 2.
- 2 - بالاعتماد على معطيات الوثيقة 2، اقترح فرضيتين تفسيريتين لظهور المرض لدى هذين التوأمين.
- 3 - علما أن هذه المورثة لها نوعين من الأليلات فقط، حدد معللا ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة أو متنحية.
- 4 - بين أن هذه المورثة لا يحملها صبغي جنسي.
- 5 - حدد الأنماط الوراثية للأفراد I_1 و III_8 .
- 6 - قمنا بإجراء تحاليل للدم بحثا عن نسبة انزيم APRT الفعالة عند عدد من أفراد العائلة. تمثل الوثيقة 3 النتائج المحصل عليها.
- 6 - بين بالعودة الى الوثيقة 3 أنه على مستوى التركيبة الجزيئية هناك "سيادة مشتركة" بين الأليلين.

أفراد العائلة	نسبة انزيم APRT النشطة
III ₇	50 %
III ₈	50 %
II ₅	50 %
II ₆	100 %
IV ₉	0 %
IV ₁₀	0 %

الوثيقة 3



الوثيقة 2

التصحيح

العلامة		عناصر الإجابة
كاملة	مجزأة	
<u>4N</u>	<u>4x01</u>	1 – تعليل حالة حصر البول لدى التوأمين : ➤ صعوبة التبول عند التوأمين مرتبط بوجود الحصى في المجاري البولية. ➤ تبين النتائج ان نسبة انزيم APRT الفعالة منعدمة عن التوأمين (الشكل-أ) وهو ضرورية لتحويل الأدينين إلى الأدينوزين الأدينوزين (الشكل -ب-). ➤ انعدام نسبة انزيم APRT يمنع تحول الأدينين إلى الأدينوزين ، ينجم عن ذلك تراكم الأدينين وطرح كمية كبيرة منه في البول 40mg اكبر من الشاهد 1,5 mg. ➤ غياب انزيم APRT ، يتسبب في تركيب ديهيدروكسي أدنين بكمية كبيرة مقارنة مع الشاهد (كمية ضئيلة) ، ديهيدروكسي أدنين مسؤول عن تشكل الحصى مصدر الصعوبة في التبول عند التوأمين.
<u>02N</u>	<u>2x1</u>	2 – الفرضية : ➤ هذا المرض مرتبط بأليل متنحي الذي يحمله الإباء ➤ هذا المرض ناجم عن تشوه خلقي ➤ هذا المرض ناجم عن شذوذ صبغي ➤ هذا المرض ناجم عن طفرة على مستوى المورثة التي تشرف على تركيب انزيم APRT عند التوأمين.
<u>02N</u>	<u>02</u>	3 – تحديد مع التعليل ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة او متنحية : ➤ الأفراد IV_9 و IV_{10} المصابين بالمرض ينحدران من الأبوين III_7 و III_8 سليمين ، إذن الأليل المسؤول عن المرض متنحي ونرمز له بـ (d) مقارنة مع الأليل العادي (نرمز له بـ N) .
<u>06N</u>	<u>3x02</u>	4 – تبين بأن المورثة لا يحملها صبغي جنسي : ➤ إذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي Y والتي تنتقل من الأب إلى الابن ، لكان الابن IV_{10} سليم مثل أبيه III_8 السليم . إذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي Y. ➤ إذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي X ، فالأنثى IV_9 تمتلك زوجاً من الصبغيات X ، فينبغي ان يكون لديها اليدين يحدان صعوبة التبول . يجب ان ترث الأليلين ، أحدهما من أب والآخر من الأم . إذن الأب III_8 يمتلك الأليل المسؤول عن المرض وكان مصاب بهذا المرض ، وهذا مخالف لمعطيات الوثيقة (الأب III_8 سليم) . إذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي X. ➤ إذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغيات الجنسية X و Y ، فالأب III_8 سيكون مصاب ويكون نمطه الوراثي $Xd//Yd$ ، حيث يمكنه ان يعطي Xd لابنته IV_9 و Yd لابنه IV_{10} ، إذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي (X او Y) .
<u>04N</u>	<u>2x02</u>	5 – تحديد الأنماط الوراثية للأفراد I_1 و III_8 : ➤ الأنماط الوراثية المحتملة للفرد I_1 : $N//p$ (مختلف اللواقح) او $N//N$ (متماثل اللواقح) لأن الأليل السليم N سائد . ➤ النمط الوراثي للفرد III_8 : $N//d$ لأن التوأمين IV_9 و IV_{10} مصابين بمرض صعوبة التبول ، يمتلكان نمطاً ظاهرياً متنحياً والليل متنحي لا يظهران إلا في حالة كون الفرد هجين (مختلف اللواقح) . يرثان الأليل d من الأب III_8 ، وبما انه سليم فهو يحمل كذلك الأليل N.
<u>03N</u>	<u>02</u>	6 – التبيان : ➤ بما ان المورثة محمولة على زوج من الصبغيات الجسمية ، فهي تمثل بالأليلين فقط ، لكن وجود ثلاث أنماط ظاهرية لانزيم APRT الفعال (100% ، 50% و 0%) يدل على وجود 3 أنماط ظاهرية على المستوى الجزيئي تشير إلى حالة سيادة مشتركة.