ثانوية الاخوة قوادري هني — السنة الدراسية:2023/2024

المستوى: 2ع ت ج — المدة: 1سا

فرض الفصل الثالث

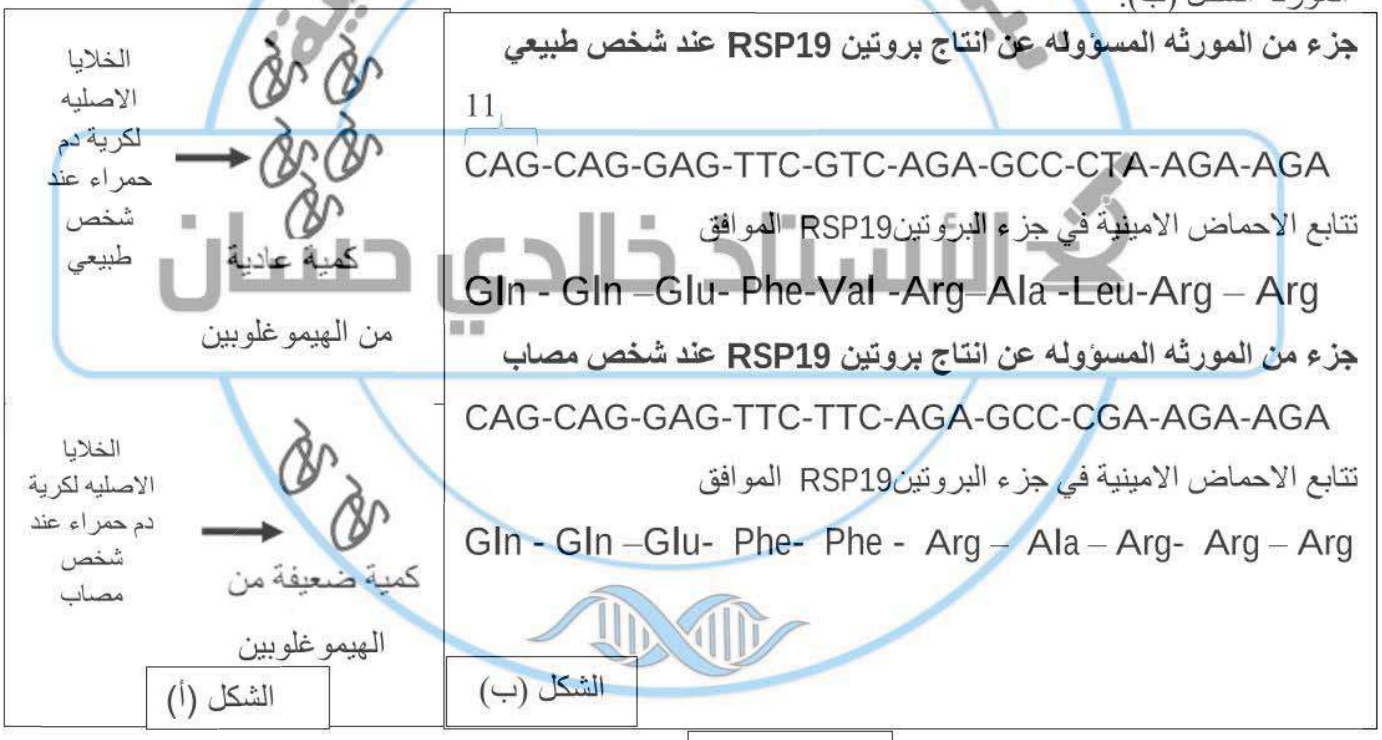
التمرين

لتحديد العلاقة بين النمط الظاهري والمورثي ندرس حالة شخص مصاب بفقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " مرض وراثي نادر يتميز اساسا بنقص حاد في عدد كريات الدم الحمراء بالاضافه الى ظهور اعراض تتمثل في وهن عضلي صعوبات في التنفس وفي عمل القلب.

الجزء الاول:

لتحديد اصل مرض فقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " نقترح الدراسه الاتيه:

تم قياس كميات الهيموغلوبين في الخلايا الاصليه لكريات الدم الحمراء عند شخص سليم وعند شخص مصاب بمرض فقر " Diamont-Blackfan " الدم النتائج موضحه في الشكل(أ) من الوثيقه (1) وفي دراسه اخرى تم تحديد تتابع النيوكليوتيدات في في جزء من المورثه المسؤوله عن انتاج بروتين RSP19 ضروري لحدوث عمليه تركيب البروتين في الخلايا الاصليه لكريات الدم الحمراء كما تم تحديد تتابع الاحماض الامينيه في بروتين RSP19 الموافق لهذا الجزء من المورثة الشكل (ب).



الوثيقة (1)

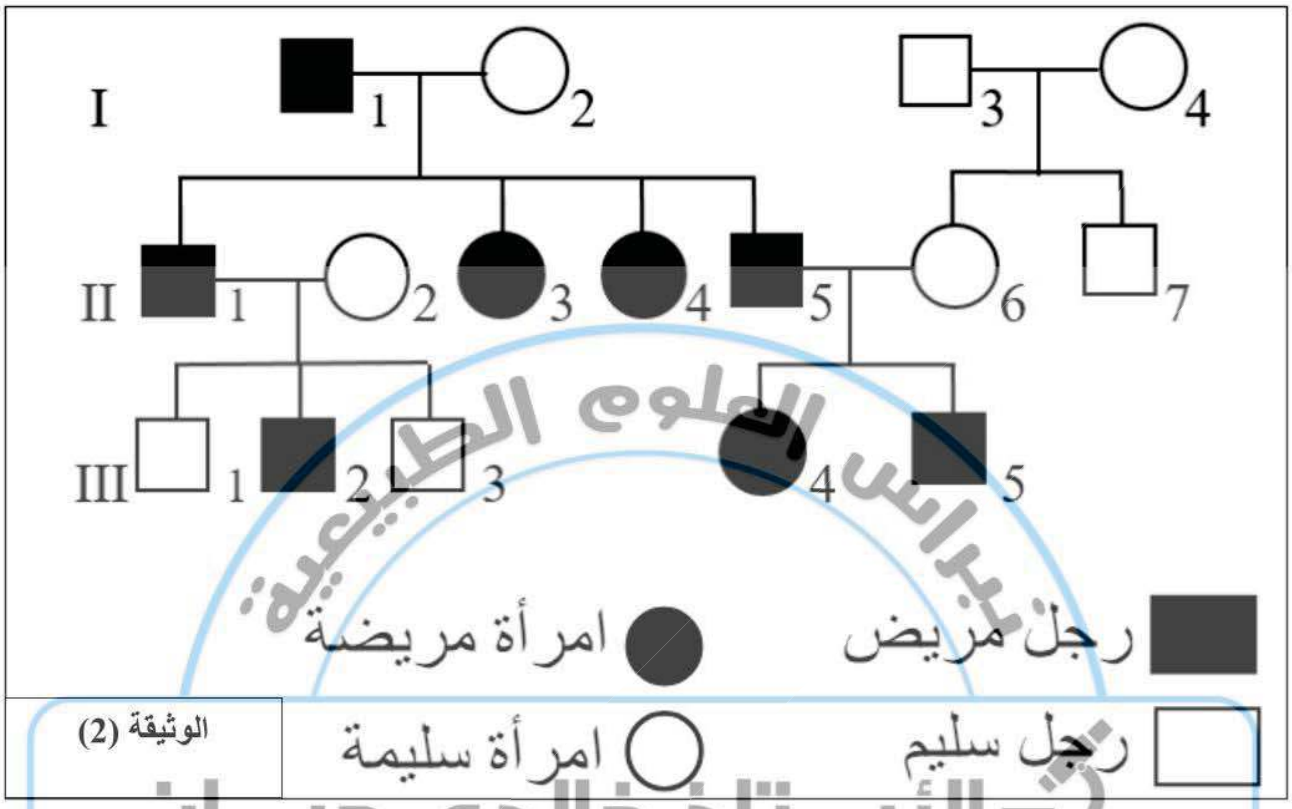
-اشرح سبب الاصابة بالمرض مبينا مختلف مستويات النمط الظاهري للفرد المصاب باستغلال الوثيقة (1).

الاستاذة وازن

www.dzexams.com

الجزء الثاني:

لتحديد كيفيه انتقال مرض فقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " نقترح دراسه دراسة شجرة عائلة ظهر عندها هذا المرض **الوثيقة (2)**



الوثيقة (2)

-وضح كيفية انتقال مرض" Diamont-Blackfan " باستغلال الوثيقة (2). مع التمثيل الصبغي للافراد التي تم الاستشهاد بها.

استعمال الرمزين D/d للتعبير عن اليلي المورثة.

بالتوفيق

الاستاذة وازن

www.dzexams.com

ثانوية الاخوة قوادري هني — السنة الدراسية:2023/2024

المستوى: 2ع ت ج — المدة: 1سا

فرض الفصل الثالث

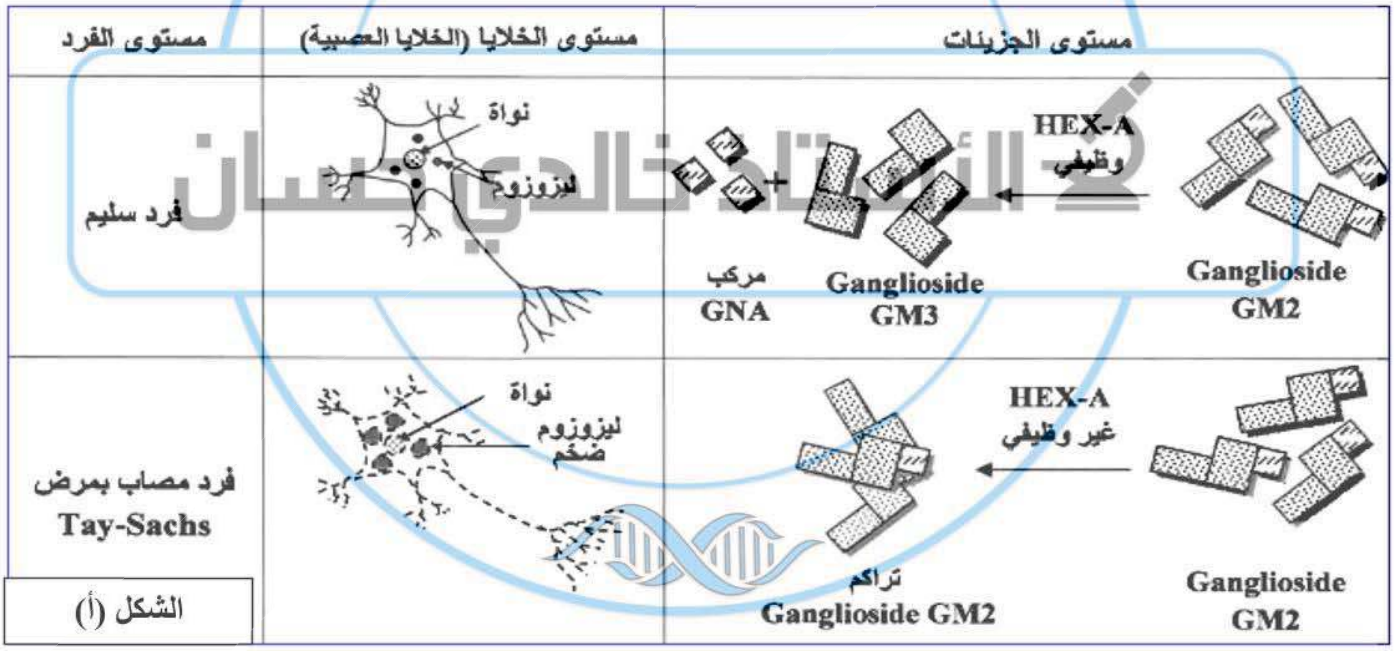
التمرين

لتحديد العلاقة بين النمط الظاهري والمورثي ندرس حالة شخص مصاب بمرض Tay- Sachs تظهر اعراض هذا المرض عند الاطفال ما بين سن الثانيه والثالثه ومن اهم هذه الاعراض فقدان القدره على الحركه نوبات الصرعه اضطرابات في التوازن حساسيه مفرطه تجاه الضجيج تاخر عقلي واحيانا نقص في البصر، يموت الاطفال المصابون بهذه المرض عموما في سن الخامسه .لفهم اصل هذا المرض وكيفية انتقاله نقترح الدراسه الاتيه.

الجزء الاول:

لتحديد اصل مرض Tay- Sachs تظهر نقترح الدراسه الاتيه:اجريت مجموعه من الدراسات على الخلايا العصبيه حيث تم دراسه أحد المكونات الحويصلات السيتوبلازميه الموجوده في الخلايا العصبية والتي تدعى بالليزوزومات (حويصلات) ، تحتوي هذه الليزوزومات على انزيم HEX-A ، الشكل أ من الوثيقة (1) يظهر تأثير الانزيمHEX-A في الخلايا العصبية عند الشخص السليم والمصاب بالمرض.

أما الشكل (ب) من الوثيقة (1) فيمثل جزء من المورثه المسؤوله عن انتاج انزيمHEX-A وتتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-A الموافق عند شخص طبيعي وعند شخص مصاب بالمرض.



الشكل (أ)

الاستاذة وازن

www.dzexams.com

جزء من المورثه المسؤوله عن انتاج انزيم HEX-A عند شخص طبيعي تتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-Aالموافق.	1270 1290 CGT ATA TCC TAT GCC CCT GAC ..... Arg Ile Ser Tyr Ala Pro Asp
جزء من المورثه المسؤوله عن انتاج انزيم HEX-A عند شخص مصاب. تتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-A الموافق	CGT ATA TCT ATC CTA TGC CCC TGA C.... Arg Ile Ser Ile Ile Cys Pro Ser

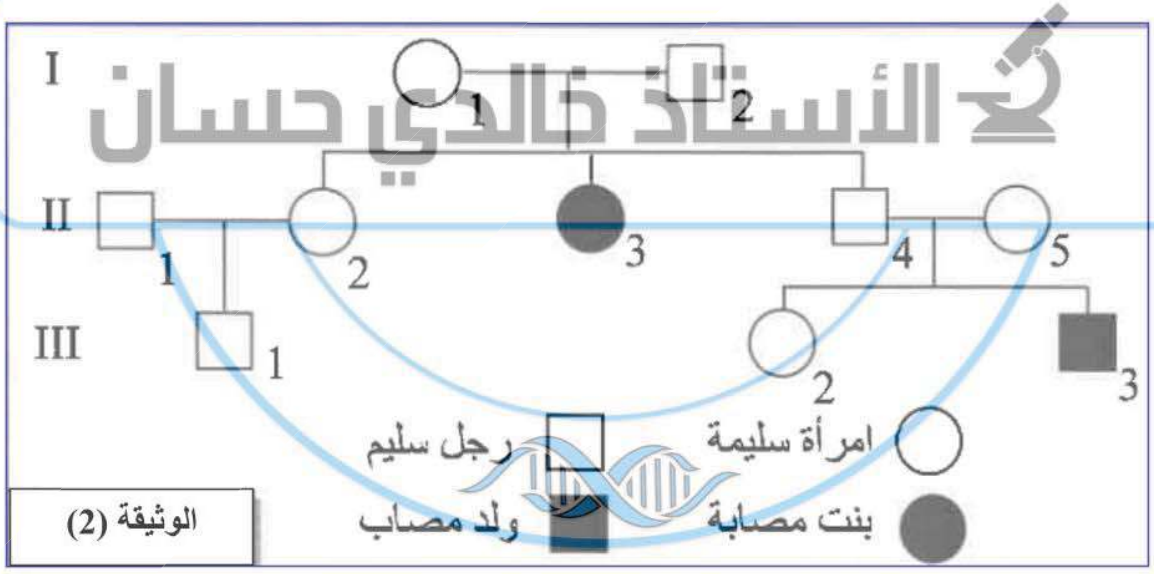
الشكل (ب)

الوثيقة (1)

-اشرح سبب الاصابة بالمرض مبينا مختلف مستويات النمط الظاهري للفرد المصاب باستغلال الوثيقة (1).

الجزء الثاني:

لتحديد كيفيه انتقال مرض Tay- Sachs نقترح دراسه دراسة شجرة عائلة ظهر عندها هذا المرض **الوثيقة (2).**



الوثيقة (2)

-أثبت ان اليل مرضTay- Sachs متنحي محمول على صبغي جسمي باستغلال الوثيقة (2). مع التمثيل الصبغي للافراد التي تم الاستشهاد بها.

استعمال الرمزين H/h للتعبير عن اليلي المورثة.

بالتوفيق

الاستاذة وازن

www.dzexams.com