

التاريخ: 2024/05/19
المدة: ساعتان

المادة: علوم الطبيعة والحياة
المستوى: 2 علوم تجريبية

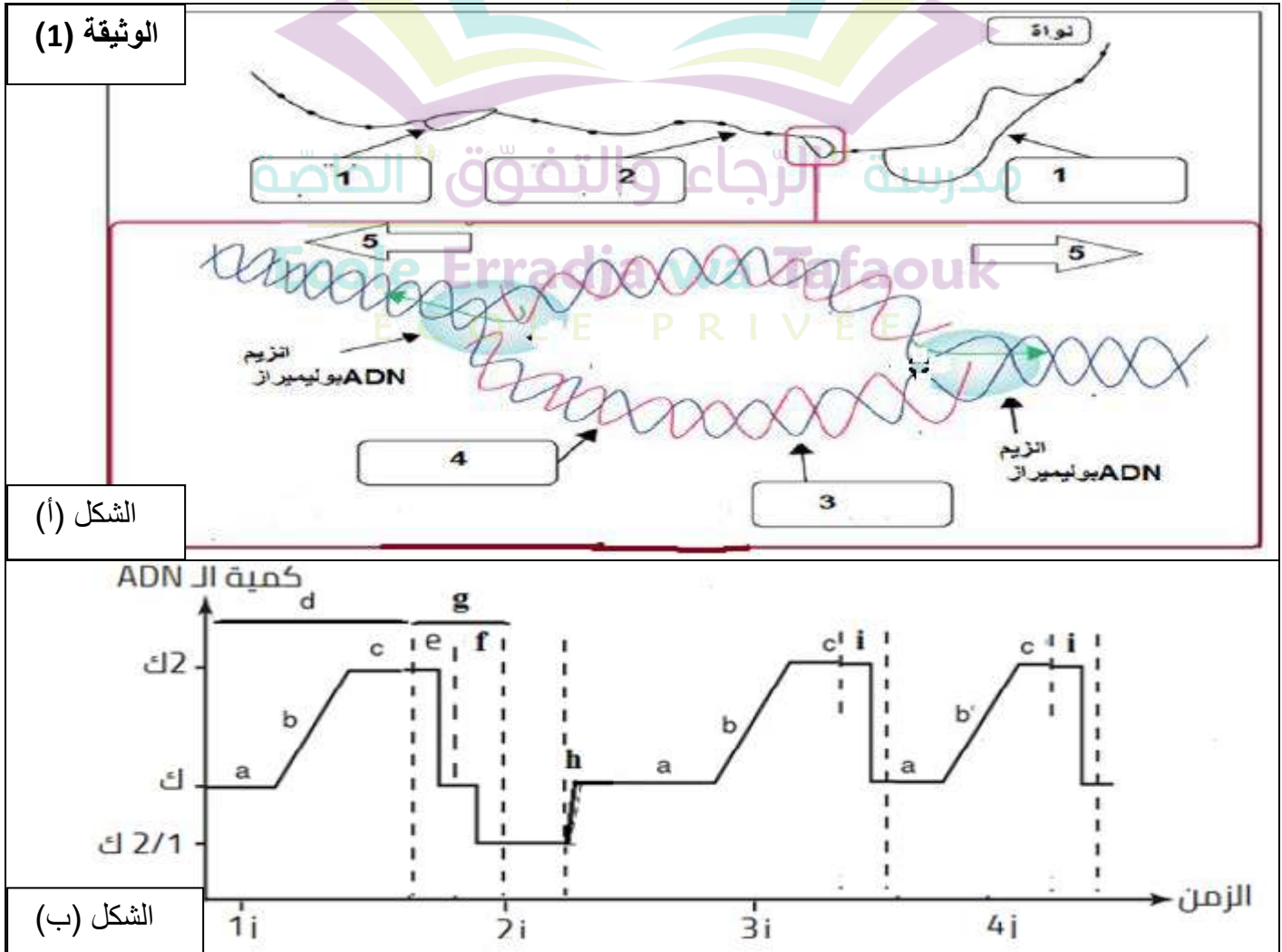
اختبار الفصل الثالث

التمرين الأول: (7 نقاط)

تنتج الخلايا الجنسية الذكرية و الأنثوية عن الانقسام المنصف و يؤدي اتحادها إلى تشكل البويضة الملقحة و هي خلية ثنائية الصيغة الصبغية و التي تعتبر نقطة انطلاق لتشكل فرد جديد بعد تعرضها لعدد من الانقسامات الخيطية المتساوية محافظة بذلك على العدد الصبغي الذي يميز النوع و يتم ذلك بفضل عملية تضاعف ال ADN خلال المرحلة البينية التي تسبق كل انقسام ، غير أنه في بعض الحالات يحدث خلل في عملية تضاعف ال ADN و تتسارع وتيرته ما يسبب الانقسامات العشوائية و السريعة لهذه الخلايا و منه ظهور الأورام مثل الورم العصبي من النوع 1.

الجزء الأول:

لتوضيح بعض الجوانب العلمية لآلية تضاعف ال ADN وتطور كميته خلال المراحل المذكورة نقدم الوثيقة (1).

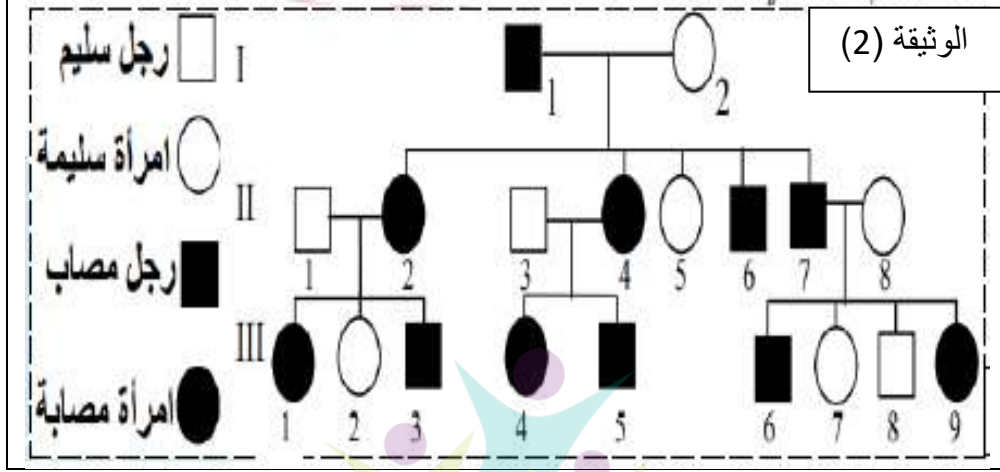


1. أ. تعرف على البيانات المرقمة من 1 إلى 5 في الشكل (أ) المراحل الموضحة بالأحرف في الشكل (ب).

ب. مثل شكل الصبغي في المرحلتين a و c.

الجزء الثاني:

الورم العصبي من النوع 1 هو مرض وراثي من بين أعراضه ظهور بقع بنية اللون على الجلد مع إمكانية تشكل أورام عصبية بالإضافة إلى تشوهات على مستوى الهيكل العظمي، تمثل الوثيقة (2) شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الورم العصبي من النوع 1.



1. انطلاقاً من الوثيقة (2) بين إن كان أليل المرض سائداً أو متنحياً، محمولاً على صبغي جسي أو جنسي مع تعليل الإجابة في كل حالة.

2. فسّر صبغياً احتمال إنجاب طفل سليم من طرف الزوجين 1 و 2 من الجيل II .
ملاحظة: استعمال الرمز "ما" للأليل السائد و "م" للأليل المتنحي .

مدرسة "الرجاء والتفوق" الخاصة

التمرين الثاني: (13 نقطة)

تختلف البروتينات باختلاف وظائفها في العضوية فهي جزيئات عالية التخصص تركبها الخلايا الحية حيث يخضع هذا التركيب لمعلومة وراثية محددة موجودة على مستوى المورثات، إلا أن هذه المورثات ممكن أن تتعرض إلى طفرات تؤدي إلى تغير في التسلسل النكليوتيدي، قد يؤدي إلى تغير البروتين و من ثم تغير وظيفته، نتطرق في الدراسة الموالية لمثال عن ذلك.

الجزء الأول:

متلازمة سميث . ليميلي . أوبيتز (Smith . Lemli . Opitz Syndrome) و تعرف أيضا ب SLOS ، هو خلل وراثي نادر يرتبط بنقص في الكوليستيرول و هي مادة دهنية ضرورية لنمو الجنين الطبيعي و له وظائف مهمة قبل و بعد الولادة، كما يمثل عنصرا بنائيا لأغشية الخلايا كما يلعب دورا في إنتاج بعض الهرمونات .

تتميز متلازمة SLOS سريريا بتشوه مميز في الوجه، صغر حجم الرأس، التصاق الأصابع خاصة الثانية و الثالثة، تأخر في النمو ، الإعاقة الذهنية

يمثل الشكل (أ) من الوثيقة (1) النمط الظاهري لطفل مصاب بمتلازمة SLOS أما الشكل (ب) فيمثل المراحل الأخيرة من مسلك التركيب الحيوي للكوليستيرول.



الوثيقة (1)

فرنسيل ثنائي الفوسفات
farnesyl diphosphate

إنزيم سكالين سنتاز

سكالين (squalene)

7-ديهيدروكولسترول

7-déhydrocholestérol

إنزيم 7-ديهيدروكولسترول
ريدكتاز (7-DHCR)

كولسترول cholestérol

- باستغلال الوثيقة (1) اقترح فرضيتين تبرر من خلالهما سبب مرض SLOS.

الجزء الثاني:

يتحكم في تركيب إنزيم 7 ديهيدروكولسترول رديكتاز (7-DHCR) مورثة تسمى DHCR7 تم تحديد العديد من الطفرات على مستوى هذه المورثة والتي تسبب متلازمة SLOS من بينها تلك المرقمة بـ W151X.

تمثل وثيقة (2) جزء من التسلسل النيكلوتيدي للأليل العادي ومن الأليل الطافر لهذه المورثة أي DHCR7 (W151X) و مستخلص من جدول الشفرة الوراثية.

رقم النيوكليوتيدة	433....	.. 410
الأليل العادي DHCR7	5'.....CTG CAA GCC TGG CTC CTC ACG CAC...3'	5'.....CTG CAA GCC TGG CTC CTC ACG CAC...3'
الأليل الطافر W151X	5'.....CTG CAA GCC TGA CTC CTC ACG CAC...3'	5'.....CTG CAA GCC TGA CTC CTC ACG CAC...3'

CAA : Gln	GAA : Glu	TGG : Trp	AAA : Lys
CAC : His	GCC : Ala	TGA : رامزة توقف	ACG : Thr
CTC : Leu	GGA : Gly	TAA : رامزة توقف	AGC : Ser
CTG : Leu	GTA : Val	TAG : رامزة توقف	ATA : Ile

الوثيقة (2)

1. استدل بمعطيات الوثيقة (2) لكي تتأكد من صحة إحدى الفرضيات المقترحة سابقا.

بغرض إيجاد علاج لمتلازمة SLOS أجرى العلماء في أواخر التسعينيات تجربة على فئران بغرض الحصول على نموذج منها يعاني عجزا في إنتاج الكوليسترول وذلك بإحداث خلل بيوكيميائي كما هو الحال في متلازمة SLOS، مراحل التجربة ونتائجها ممثلة في الشكل (أ) من الوثيقة (3).

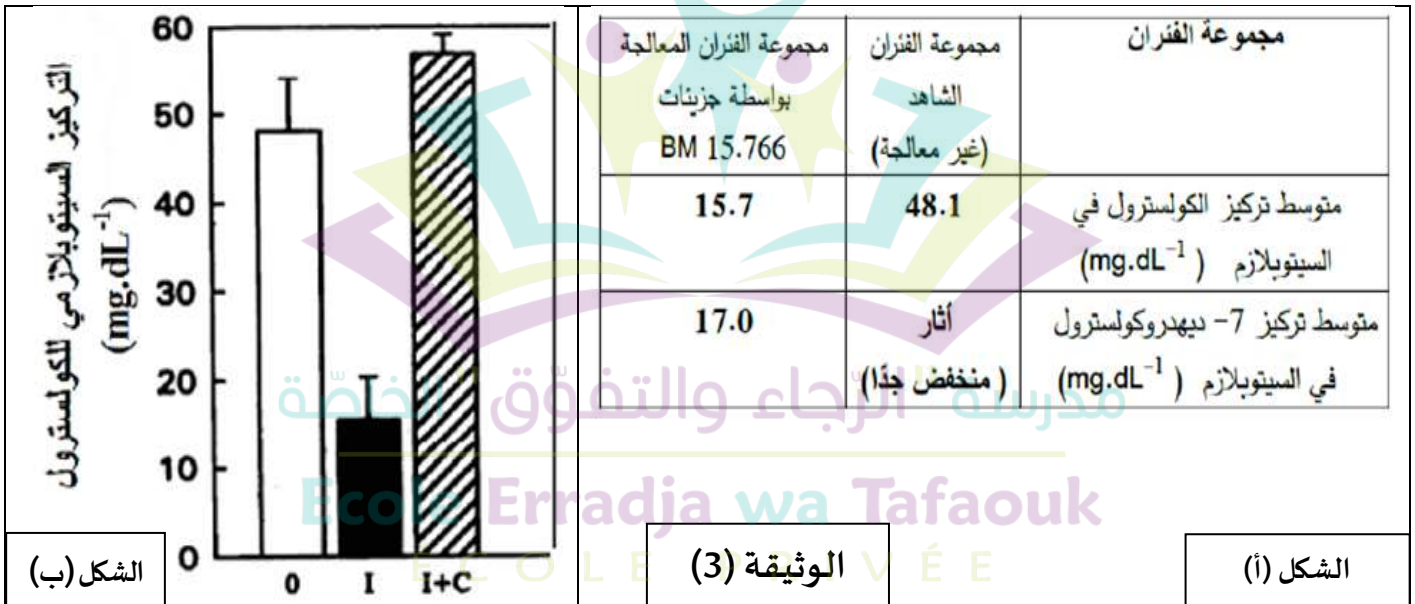
2. أ. قارن النتائج المتحصل عليها في الشكل (أ).

ب. فسر نتائج المتحصل عليها عند الفئران المعالجة بجزيئة BM.15.766

اختبر العلماء على مجموعة من الفئران إمكانية علاج نقص الكوليسترول وذلك من خلال تحقيق التجربة المولوية: تم قياس تراكيز الكوليسترول السيتوبلازمي عند مختلف مجموعات الفئران بعد مرور أسبوعين على المعالجات التالية :

- مجموعة من الفئران غير المعالجة (يرمز لها ب 0).
- مجموعة من الفئران المعالجة بجزيئة BM.15.766 (يرمز لها ب I).
- مجموعة من الفئران المعالجة بجزيئة BM.15.766 و تلقت غذاء غنياً بالكوليسترول (يرمز لها ب I+C).

النتائج المتحصل عليها مبينة في الشكل (ب) من الوثيقة (3).



3. حلل النتائج الموضحة في الشكل (ب) من الوثيقة (3) .

الجزء الثالث:

من خلال المعلومات التي توصلت إليها من هذه الدراسة ومكتسباتك، وضح بمخطط العلاقة بين النمط الوراثي و الظاهري عند شخص سليم و شخص مصاب بمرض SLOS.

بالتوفيق للجميع



التاريخ: 2024/05/19
المدة: ساعتان

المادة: علوم الطبيعة والحياة
المستوى: 2 علوم تجريبية

تصحيح اختبار الفصل الثالث

التمرين الاول : (7 نقاط)

الجزء الأول:

1_ التعرف على البيانات والمراحل: $3.5 = 14 \times 0.25$

الرقم	1	2	3	4	5
البيان	عيون التضاعف	ADN	سلسلة ADN قديمة ،	سلسلة ADN جديدة	اتجاه التضاعف

الحرف	a	b	c	d	e	f	g	h	i
المرحلة	G1	S	G2	المرحلة البينية	الانقسام الإختزالي	الانقسام الخيطي المتساوي	الانقسام المنصف	الإلقاح	إنقسام خيطي متساوي

Ecole Erradja wa Tafaouk
ÉCOLE PRIVÉE

2. تمثيل شكل الصبغي:

المرحلة a	المرحلة c
رسم تخطيطي لخيط كروماتيني أحادي 0.25	رسم تخطيطي لخيط كروماتيني مضاعف 0.25

الرسم 0.25 0.25 + 2 x للبيان

الجزء الثاني:

1. أليل المرض: سائد 0.25

التعليل: كلما تزوج فردان أحدهما مصاب ظاهريا والآخر سليم ظاهريا ظهر المرض في الأبناء (بنسبة كبيرة)

كما ظهر في كل الأجيال ما يعني أنه يكفي أن يكون أحد الآباء مصابا حتى يعطي أبناء مصابين. 0.5

أليل المرض محمول على صبغي جسدي. 0.25

التعليل: لأنه ظهر عند الذكور والإناث على حد سواء. 0.25

- وجود إناث مصابات في الجيلين الثاني والثالث يدل على أن المرض غير محمول على الصبغي الجنسي Y.

- أليل المرض غير محمول على الصبغي الجنسي X لإنجاب بنت سليمة (7III) من أب مصاب (7II) وأليل

المرض سائد.

2. التفسير الصبغي لاحتمال إنجاب ابن سليم من طرف الزوجين 2 و 3 من الجيل الثاني :

الاحتمال الأول: 0.25			الاحتمال الثاني: 0.5		
النمط الوراثي للأبوين	ما // م	م // م	النمط الوراثي للأبوين	ما // م	م // م
النمط الوراثي للأمشاج	ما /	م /	النمط الوراثي للأمشاج	ما /	م /
النمط الوراثي للأبناء	ما // م		النمط الوراثي للأبناء	ما // م	
احتمال مرفوض لأن هذان الأبوان أنجبا طفل سليم			النمط الوراثي للأبناء	ما // م	م // م
			النسب	% 50	% 50

- احتمال إنجاب ابن سليم من الأبوين 1 و 2 من الجيل الثاني هو: 50 % . 0.25

التمرين الثاني: (13 نقطة)

الجزء الأول:

1. استغلال الوثيقة (1) لإقترح فرضيتين لتبرير سبب المرض :

- يمثل الشكل (ب) المراحل الأخيرة من مسلك التركيب الحيوي للكوليستيرول حيث يتبين :

- وجود إنزيمين مهمين الأول يدعى 'سكالين سانتاز' مسؤول عن تحويل فرنسيل ثنائي الفوسفات إلى سكالين

و الذي يتحول إلى يتحول إلى 7 ديهيدروكوليستيرول. 0.5

و الثاني هو 7 ديهيدروكوليستيرول رديكتاز (7.DHCR) مسؤول عن تحويل 7 ديهيدروكوليستيرول إلى

كوليستيرول. 0.5

الاستنتاج: يتم تركيب الكوليستيرول في العضوية بتدخل مجموعة من الإنزيمات و هي بروتينات تشفر لها

مورثات أهمها سكالين سانتاز و 7 ديهيدروكوليستيرول رديكتاز. 0.5

ف1: سبب مرض SLOS حدوث طفرة على مستوى المورثة المسؤولة عن تركيب إنزيم سكالين سانتاز فلا يتم

تحويل فرنسيل ثنائي الفوسفات إلى سكالين و بذلك لن تتوفر مادة 7 ديهيدروكوليستيرول و بذلك لا يتم

تركيب الكوليستيرول. 0.5

ف2: سبب مرض SLOS هو حدوث طفرة على مستوى المورثة المسؤولة عن تركيب إنزيم (7.DHCR) و بذلك

لا يتم تحويل 7 ديهيدروكوليستيرول إلى كوليستيرول. 0.5

مدرسة الرجا والتفوق " الخاصة

Ecole Erradja wa Tafaouk

ÉCOLE PRIVÉE

الجزء الثاني:

1. التأكد من صحة إحدى الفرضيات المقترحة:

Leu - Gln - Ala - Trp-Leu-Leu - Thr – His:	تتابع الأحماض الأمينية لجزء البروتين الطبيعي 0.5
Leu - Gin – Ala	تتابع الأحماض الأمينية لجزء البروتين الطافر 0.5

.سبب مرض SLOS هو ظهور الأليل الطافر (X151W) حيث تم استبدال النكليوتيدة غوانين (G) رقم 421

ما أدى إلى ظهور رامز التوقف نتج عن ذلك تركيب بروتين قصير (عدد أقل من الأحماض الأمينية) ذو بنية

فراغية غير طبيعية فيفقد البروتين أي الإنزيم وظيفته التحفيزية المتمثلة في إرجاع 7 ديهيدروكوليستيرول إلى

كوليستيرول وبالتالي نقص الكوليستيرول وظهور أعراض المرض عند الأشخاص المصابين. $1 = 0.25 \times 4$

وهذا ما يؤكد صحة الفرضية (2) وينفي الفرضية (1). 0.5

2. أ. مقارنة النتائج المحصل عليها في الشكل (أ) من الوثيقة (3): تمثل الوثيقة جدول مقارنة متوسط تركيز الكوليسترول في الهيولة عند مجموعتين من الفئران الأولى شاهدة والثانية معالجة بجزيئة (BM.15.766) حيث نلاحظ :

عند مجموعة الفئران غير المعالجة بالجزيئة BM.15.766 أي الشاهدة وجود الكوليسترول في الدم بكمية كبيرة نسبيا 48.1 ملغ/ دل وكمية 7 ديهيدروكوليسترول منخفضة جدا ما يدل على نشاط الإنزيم وتحويل 7 ديهيدروكوليسترول الى كولسترول، بالمقابل عند مجموعة الفئران المعالجة بمادة BM.15.766 تكون كمية الكوليسترول منخفضة بشكل غير طبيعي تصل ل 15.7 ملغ / دل وكمية 7 ديهيدروكوليسترول مرتفعة ما يدل على عدم نشاط الإنزيم (7-DHCR) وعدم تحويل مادة 7 ديهيدروكوليسترول إلى كولسترول. $1.5 = 0.25 \times 6$ الاستنتاج: تؤثر مادة BM.15.766 سلبا على الإنزيم (7-DHCR) فيصبح غير وظيفي وتصاب الفئران المعالجة بمرض SLOS. 0.5

ب. تفسير النتائج المتحصل عليها عند الفئران المعالجة: نفس انخفاض كميته الكوليسترول وارتفاع كميته 7 ديهيدروكوليسترول عند الفئران المعالجة بجزيئة BM.15.766 التي قامت بتثبيط نشاط إنزيم DHCR7 وبالتالي غياب تفاعل تحويل 7 ديهيدروكوليسترول إلى كولسترول أي توقف عملية تركيب الكوليسترول وبالتالي إصابة هذه المجموعة من الفئران بمرض SLOS. $0.75 = 0.25 \times 3$

3. تحليل النتائج الموضحة في الشكل (ب) من الوثيقة (3): تمثل الوثيقة أعمدة بيانية توضح التركيز السيتوبلازمي للكوليسترول عند ثلاث مجموعات من الفئران خضعت لمعالجة خاصة حيث نلاحظ: - عند المجموعة الأولى فئران غير معالجة يكون تركيز الكوليسترول في السيتوبلازم مرتفعا في حدود 48 ملغ/ دل بينما عند مجموعة الفئران المعالجة بجزيئة BM.15.766 يكون تركيز الكوليسترول في السيتوبلازم أقل من تركيزه عند مجموعة الفئران الشاهدة حيث يقدر بحوالي 15 ملغ/ دل أما عند مجموعة الفئران المعالجة والمجموعة التي تلقت غذاء غني بالكوليسترول فيكون تركيز الكوليسترول في السيتوبلازم مرتفع أكبر مما هو عليه عند المجموعة الشاهدة حيث يقدر ب 58 ملغ/ دل. 0.75

الاستنتاج: اتباع نظام غذائي غني بالكوليسترول يؤدي إلى علاج الفئران من مرض نقص الكوليسترول 0.5 الربط: إن جزيئة BM.15.766 تثبت عمل إنزيم DHCR7 مما يؤدي إلى تراكم 7 هيدروكوليسترول وعدم تحويله إلى الكوليسترول وهو نفس سبب SLOS عند الإنسان فبالرغم من تناول هذه الفئران المعالجة بجزيئة غذاء غني بالكوليسترول إلا أنه يبقى الإنزيم مثبطا رغم وجود الكوليسترول وبالتالي هذا المرض وراثي ويمكن علاج الآثار المترتبة عنه باتباع نظام غذائي مناسب يحتوي على كميته معتبرة من الكوليسترول.

$$1.5 = 0.25 \times 6$$



العنوان:

مخطط يوضح العلاقة بين النمط الوراثي والظاهري عند شخص سليم وشخص مصاب بمرض متلازمة SLOS.