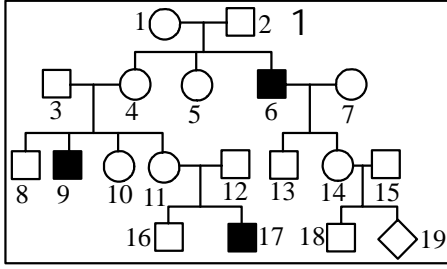
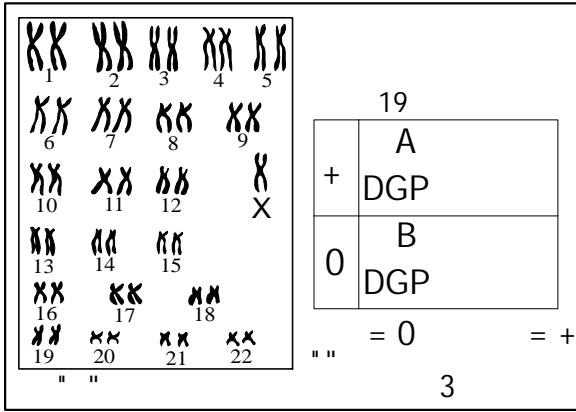


تمرين



| | | | |
|-----|----|----|-------|
| 18 | 15 | 14 | DGP |
| + | 0 | + | |
| + | + | 0 | B |
| = 0 | | | = + 2 |

بينهما باللجوء إلى تقنية الهجرة الكهربائية. يلخص جدول الوثيقة 2 نتائج هذا الاختبار عند كل من الأبوين 14 و 15 وعند الابن 18.



يعتبر مرض Lowe مرضاً وراثياً تتجلى أعراضه في تخلف عقلي كبير وفي تعقيم عدسة العين وقصور الكليتين. تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابين بهذا المرض.

1- هل الحليل المسؤول عن هذا المرض سائد أم متنحي؟ علل جوابك. (1 ن)

2- حدد الصبغي الحامل للمورثة المعنية مع تعليل جوابك. (1.5 ن)

3- بعد إعطائك رموزاً مناسبة، حدد النمط الوراثي:

** للذكور السليمين. ** للذكور المصابين ** للنساء السليمات. (1.5 ن)

** للسيدات 1 و 14 مع تعليل جوابك بالنسبة لهتين الحالتين. (1 ن)

يشكو الابن 18 من اضطرابات في نمو الصفات الجنسية وللتأكد من الإصابة الممكنة لهذا

الطفل بشذوذ صبغي مرتبط بالصبغي الجنسي X قرر الطبيب المعالج إجراء اختبار دموي له ولأبويه. يهدف هذا الاختبار إلى الكشف عن الأنزيم = DGP

glucose 6 phosphate déshydrogénase الذي تتحكم في تركيبه مورثة محمولة على الصبغي الجنسي X حيث أن لهذه المورثة حيلان A و B متساويا السيادة: الحليل A مسؤول عن إنتاج

الشكل A من هذا الأنزيم (DGP_A)، والحليل B مسؤول عن إنتاج الشكل B من هذا الأنزيم (DGP_B)، يتوفر شكلاً للأنزيم (DGP_A) و (DGP_B) على نفس الفعالية ويمكن التمييز

بينهما باللجوء إلى تقنية الهجرة الكهربائية. يلخص جدول الوثيقة 2 نتائج هذا الاختبار عند كل من الأبوين 14 و 15 وعند الابن 18.

4- معتمداً على نتائج جدول الوثيقة 2 ومستعملاً الرموز A و B:

أ- حدد النمط الوراثي بالنسبة لإنتاج الأنزيم (DGP):

** للأبوين 14 و 15 علماً أنهما سليمين مع تعليل جوابك. (1 ن)

** للابن 18 مع تعليل جوابك. (1 ن)

ب- استنتج نوعية واسم العيب الذي يعاني منه الابن 18. (1 ن)

ج- حدد مصدر العيب (الأب أم الأم؟) المسجل عند الابن 18 مع تعليل جوابك. (1 ن)

5- حدد النمط الوراثي للأم 14 بالنسبة للصفاتين: مرض Lowe و صفة إنتاج أنزيم (DGP). (1 ن)

ينتظر الأبوان 14 و 15 طفلاً ثانياً (الحميل 19) وحيث أن ابنتهما الأولى (18) تعاني من شذوذ، قررا إنجاز تشخيص قبل ولادي لهذا الحمل المرتقب. يمثل شكلاً الوثيقة 3 نتائج هذا التشخيص.

6- اذكر تقنية تمكن من إنجاز الشكل "ب" من الوثيقة 3 لدى الحمل. (0.5 ن)

7- معتمداً على الوثيقة 3:

أ- حدد الصيغة الصبغية وجنس الحمل رقم 19. (1 ن)

ب- حدد نوعية الشذوذ الذي يعاني منه هذا الحمل، اسمه و بعض أعراضه (2 على الأقل). (1.5 ن)

8- حدد مصدر العيب (الأب أم الأم؟) المسجل عند الحمل 19 مع تعليل جوابك. (1 ن)

9- علماً أن الأبوين سليمين واعتماداً على خطأ مبسطة، فسر حالة الشذوذ المسجل عند كل من الابنين 18 و 19، اقتصر على تمثيل الصبغيات الجنسية. (2 ن)