

الفرض المحروس للفصل الثالث في مادة علوم الطبيعة والحياة

التمرين الأول:

الأمراض الوراثية هي أي مرض وراثي ينتج بسبب حدوث خلل في المادة الوراثية للفرد، وبشكل عام بعض الأمراض الوراثية تورث من الآباء أو الأمهات أو من كلاهما، ولفهم كيفية انتقال هذه الأمراض وأسبابها نقترح دراسة مرض وراثي شائع: مرض الإغراب "L' albinisme" الناتج عن غياب صبغة الميلانين حيث يكون لون شعر المصابين أبيض والجلد فاتح اللون وجد حساس للضوء.

الجزء الأول: يمثل الشكل (1) من الوثيقة (1) صورة لفردين مصابين بالمرض و فرد سليم أما الشكل (2) من نفس الوثيقة فهو يمثل شجرة النسب لعائلتين (أ ، ب) بعض أفرادها مصابون بالمرض.

عائلة (أ)

عائلة (ب)

الشكل (2)

○ إمرأة سليمة

● إمرأة مصابة

□ رجل سليم

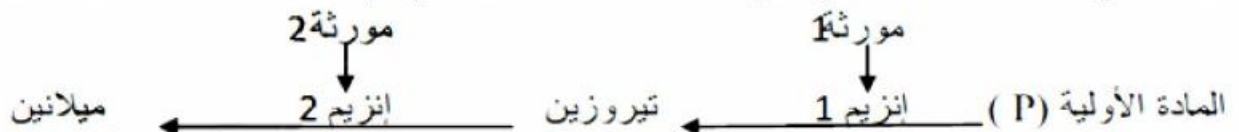
■ رجل مصاب

الشكل (1)

الوثيقة (1)

1- بين انطلاقا من العائلة (أ) إن كان أليل المرض سائد أم متنحي، محمول على صبغي جسي أم جنسي مع تعليل الإجابة في كل حالة.

2- انطلاقا من تحليلك لشجرة نسب العائلة (ب)، حدد المشكل المطروح في هذه العائلة. **الجزء الثاني:** لحل المشكل المطروح نقوم بدراسة صبغة الميلانين، التي يتم تركيبها حسب التفاعلين التاليين:



- إن تحليل بصيلات الشعر عند الفردين II₃ و II₄ من العائلة (ب) تبين وجود المادة الأولية (P) بشكل طبيعي.

1- اقترح فرضيتين محتملتين لتفسير سبب مرض الإغراب.

- لإثبات صحة إحدى (أو كلا) الفرضيتين تم في تجربة وضع عينة من شعر الأبوين II₃ و II₄ من العائلة (ب) في محلول التيروسين فكانت النتائج كما يلي:

- المرأة II₃: تلون شديد في لون بصيلات (جذور) الشعر و التحليل الكيميائي يبين وجود الميلانين.

- الرجل II₄: لا يلاحظ أي تغير في لون بصيلات الشعر.

2- بين باستدلال علمي منطقي سبب ظهور المرض عند الفردين II₃ و II₄ من العائلة (ب).

الإنزيم (1) تشرف على تركيبه المورثة (1) الممثلة بأليلين: الأليل A (سائد) و الأليل a (متنحي) بينما الإنزيم (2) تشرف على تركيبه المورثة (2) الممثلة بأليلين: الأليل B (سائد) و الأليل b (متنحي).

3- انطلاقا من هذه المعلومات ، حدد الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد II₃ ، II₄ و III₁ من العائلة (ب).

الجزء الأول :

1- أليل المرض متنحي.

التعليل : تبين شجرة نسب العائلة (أ) أن الإبن III_1 مصاب بالمرض بينما أبواه II_4 و II_5 سليمين
إبن الإبن III_1 ورث من أبويه أليل المرض .

- أليل المرض محمول على صبغي جسي.

التعليل : - أليل المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي Y. لظهور إناث و ذكور مصابين .
- أليل المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي X لإنجاب بنت مصابة II_2 من أب سليم (لو كان محمولا على X لكان الأب مصاب).

2- المشكل المطروح في العائلة (ب) هو إنجاب أبناء سليمين III_1 و III_3 من أبوين مصابين بالمرض II_3 و II_4 .

الجزء الثاني :

1- اقترح فرضيتين:

الفرضية 1 : مرض الإغراب ناتج توقف التفاعل 1 (الذي يسمح بتحويل المادة الأولية إلى تيروزين) بسبب غياب أو عدم فعالية الإنزيم 1 نتيجة حدوث طفرة على مستوى المورثة 1 .

الفرضية 2 : مرض الإغراب ناتج توقف التفاعل 2 (الذي يسمح بتحويل تيروزين إلى صبغة الميلانين) بسبب غياب أو عدم فعالية الإنزيم 2 نتيجة حدوث طفرة على مستوى المورثة 2 .

2- تفسير سبب ظهور المرض عند الفردين II_3 و II_4 من العائلة (ب):

صبغة الميلانين لا تتشكل إلا إذا تشكل التيروسين و هذا الأخير لا يتشكل إلا من المادة الأولية فعند وضع بصيلات الشعر في وسط به تيروزين يلاحظ عند الرجل عدم تلون بصيلات الشعرو هذا معناه أن التيروسين لم يتحول إلى ميلانين أي أن التفاعل 2 لم يحدث بسبب غياب الإنزيم 2 و من جهة أخرى نلاحظ تلون بصيلات الشعر عند المرأة و هذا معناه أن التيروسين تحول إلى ميلانين و هذا يعني أن الإنزيم 2 وظيفي ، نفس عدم تركيب خلايا شعر المرأة للميلانين بغياب الإنزيم 1 المسؤول عن التفاعل 1 (الذي يحول المادة الأولية إلى تيروزين) .

إذن سبب المرض عند الفرد II_4 غياب الإنزيم 2 بسبب حدوث طفرة على مستوى المورثة 2 .
سبب المرض عند الفرد II_3 غياب الإنزيم 1 بسبب حدوث طفرة على مستوى المورثة 1 .

3- تحديد الأنماط الوراثية الممكنة

الفرد II_3 : لا تستطيع تحويل التيروسين إلى ميلانين فهي تحمل على الأقل أليل واحد سائد (B) لكن لا تستطيع تحويل المادة الأولية إلى تيروزين أي الأليلين متنحين (a)

نمطها الوراثي إما : $aa BB$ أو $aa Bb$

الفرد II_4 : لا يستطيع تحويل التيروسين إلى ميلانين أي الأليلين متنحين (b) لكن يستطيع تحويل المادة الأولية إلى تيروزين أي يحتوي على الأقل أليل واحد سائد (A).

نمطه الوراثي : $AA bb$ أو $Aa bb$

الفرد III_1 : الطفلة غير مصابة ، نمطها الوراثي (Aa Bb) بحيث ورثت أليل سائد من الأب (A) و أليل سائد من الأم (B) فأصبحت قادرة على القيام بالتفاعلين معا.