



السنة الدراسية : 2023/2022

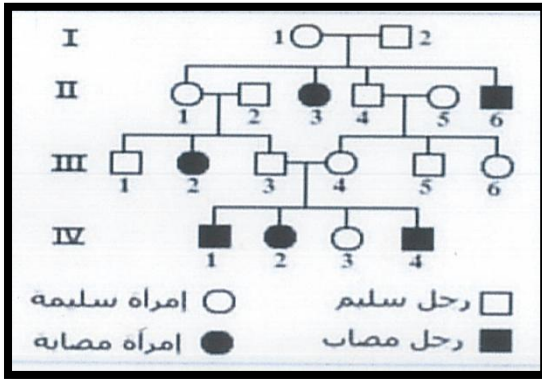
المستوى : السنة الثانية رياضيات

اختبار الفصل الثاني في مادة علوم الطبيعة والحياة

التمرين الأول :

تمثل الوثيقة المقابلة شجرة النسب لعائلة ، بعض افراد ادها مصابة بمرض البوال التخلفي Phénylcétonurie

- 1- هل الأليل المسؤول عن هذا المرض سائد أو متنحي ؟ علّل إجابتك .
- 2- هل الأليل المسؤول عن هذا المرض محمول على صبغي جنسي ام على صبغي لا جنسي ؟ علّل إجابتك .
- 3- أعط النمط الوراثي لكل من الأفراد :



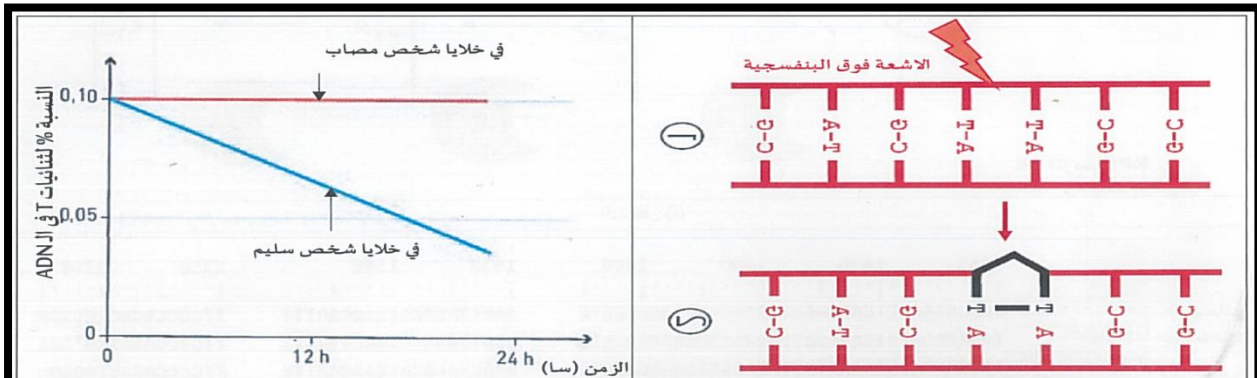
- 4- كيف تفسّر ظهور المرض بنسبة مرتفعة في الجيل IV

التمرين الثاني :

جفاف الجلد الإصطباعي (**Xeroderma Pigmentosum**) من النوع ، مرض نادر يتميز بظهور بقع بنية على الجلد . هذا الإصباغ غير العادي ناتج عن موت معتبر للخلايا الجلدية لحساسيتها المفرطة تجاه الشععة فوق البنفسجية (UV) . لفهم أصل هذا المرض تقترح عليك الدراسة التالية :

الجزء الأول :

- يمثل الشكل (أ) من الوثيقة (1) التغيرات الملاحظة في ADN خلايا الجلد عند شخص مصاب بالمرض .
- بينما الشكل (ب) يمثل نتائج قياس عدد ثنائيات تايمين (T-T) لخلايا معزولة من شخص سليم و آخر مصاب لم يسبق لها ابدا التعرض للأشعة UV . تم تعريضها للأشعة UV بشدة ($25 \text{ (énergie /mm}^2 \text{) }$) . (تم تسجيل نتائج للأشعة UV ابتداء من 0)



الشكل (ب)

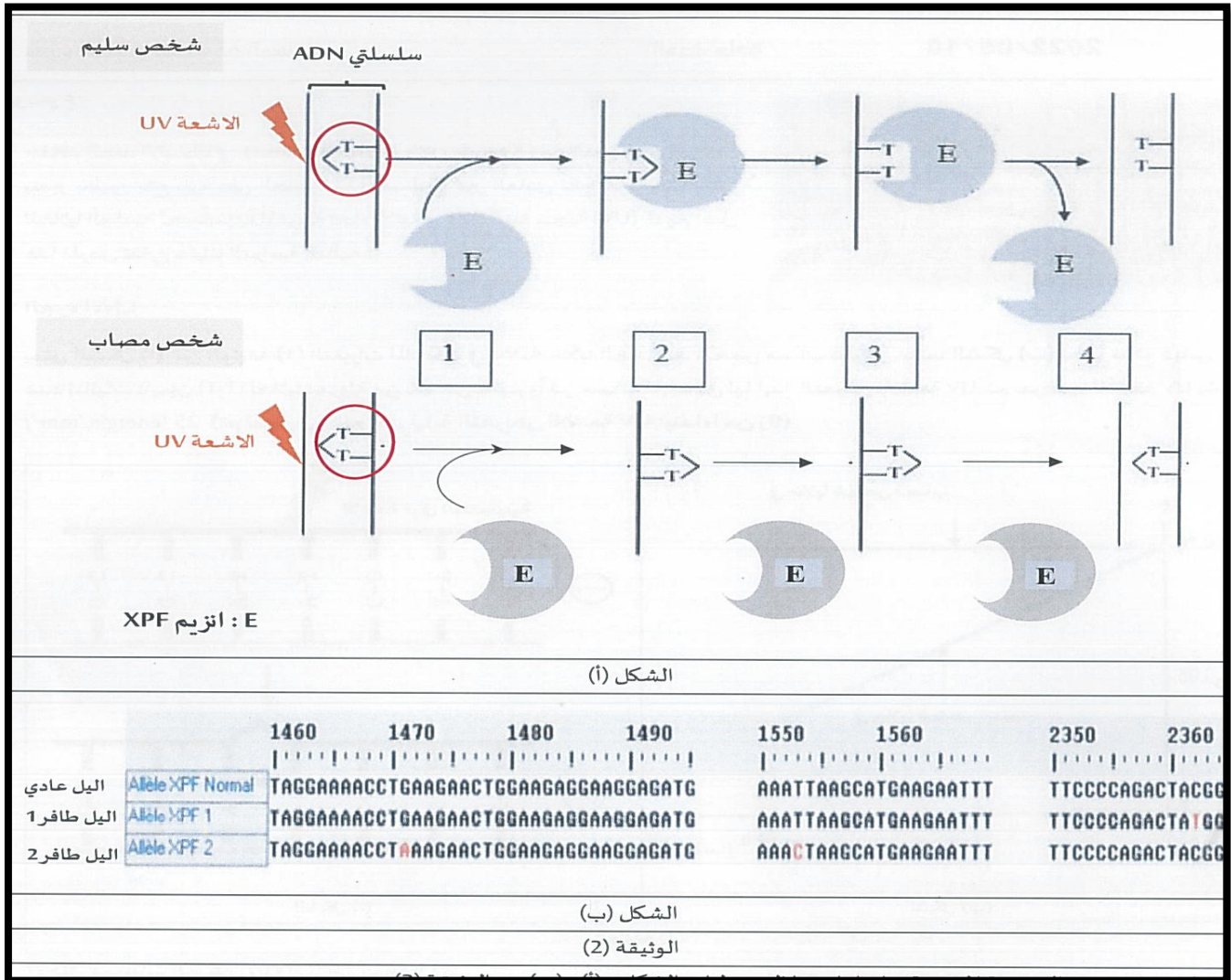
الشكل (1)

الوثيقة (1)

- 1- حلل معطيات الشكلين (أ) و (ب) من الوثيقة 1 .
 2- اقترح فرضية تفسيرية لسلوك خلايا الشخص المصاب عند التعرض للأشعة (UV) .

الجزء الثاني :

للتحقق من صحة الفرضية المقترحة تقدم إليك الوثيقة (2) حيث :
 يمثل الشكل (أ) رسومات تخطيطية لآلية نشاط الأنزيم XPF المتواجد ضمن خلايا الجلد عند الشخص السليم و المصاب بعد التعرض للأشعة UV . بينما الشكل (ب) يمثل تتابع نيوكليوتيدات في جزء من المورثة المشفرة لأنزيم XPF عند شخص سليم و عند آخرين مصابين بالمرض تم الحصول عليها بإستعمال برنامج الـ Anagène



- 1- صادق على صحة الفرضية المقترحة سابقا بإستغلال معطيات الشكلين (أ) و (ب) من الوثيقة (2) .

الجزء الثالث :

- وضح في مخطط تحصيلي أصل مرض جفاف الجلد الإصطباغي عند الأشخاص المصابين به بالإعتماد على المعلومات المتوصل إليها سابقا و معارفك .

الإجابة النموذجية

الجزء الاول :

1- اقتراح فرضية تفسيرية لسلوك خلايا الشخص المصاب عند التعرض للأشعة (UV) (:استغلال الوثيقة 01)

من الشكل (أ) نلاحظ:

عند تعرض ADN الشخص المصاب للأشعة (UV) تفكك الروابط الهيدروجينية بين القواعد الأزوتية المتكاملة A و T

وتشكل ثنائيات T بين قاعدتي تايمين متجاورتين ينتج عنه خلل في بنية ال ADN في موضع الثنائيات (T = T)

الاستنتاج:

تسبب الأشعة فوق البنفسجية خلل في بنية ADN بتشكيل ثنائيات (T = T) في خلايا الجلد عند الشخص المصاب بالمرض.

من الشكل (ب) نلاحظ:

-بعد نهاية مدة التعرض للأشعة (UV) ظهور نسبة مرتفعة من ثنائيات T عند كل من الشخص السليم والمصاب (1,0 %)

-تناقص نسبة ثنائيات (T = T) بمرور الزمن عند الشخص السليم بينما تبقى ثابتة لدى الشخص المصاب عند القيمة الابتدائية.

الاستنتاج:

خلايا الشخص المصاب غير قادرة على التخلص من الثنائيات (T = T) عكس خلايا الشخص السليم التي تستطيع التخلص منها.

التركيب:

ينجم عن التعرض للأشعة (UV) خلل في بنية ال ADN بتشكيل ثنائيات (T = T) بين قاعدتي تايمين متجاورتين حيث لا يتم

التخلص من هذه الثنائيات في ADN خلايا الأشخاص المصابين عكس الأشخاص السليمين فيستمر وجود هذه الثنائيات عندهم.

ومنه تكون الفرضية التفسيرية لسلوك خلايا الشخص المصاب عند التعرض للأشعة (UV) يعود عجز خلايا الشخص المصاب عند التعرض للأشعة (UV) عن التخلص من الثنائيات (T = T) إلى خلل في آلية اصلاح

ال (ADN) الانزيم المسؤول عن اصلاح خلل ال ADN غير وظيفي - طافر)-

الجزء الثاني:

1- تبيان سبب ظهور المرض والمصادقة على صحة الفرضية المقترحة:
استغلال الوثيقة 02):

من الشكل (أ) : بعد التعرض للأشعة (UV) وتشكل الثنائيات (T = T) في ADN خلايا الشخصين نلاحظ:

عند من الشخص السليم:

يتدخل انزيم XPF الذي يرتبط بال ADN في موقع الثنائيات (T = T) ويعمل على كسر الروابط المتشكلة بين قاعدتي التايمين

المتجاورتين فيقوم بإصلاح الخلل وينتج ADN طبيعي دلالة على أن الانزيم ذو بنية طبيعية وظيفية.
عند الشخص المصاب:

تغير في بنية انزيم XPF وعدم ارتباطه بال ADN في موقع الثنائيات (T = T) وعدم كسر الروابط المتشكلة بين قاعدتي

التايمين المتجاورتين دلالة على أن الانزيم ذو بنية غير طبيعية وغير وظيفية.

الاستنتاج:

ينتج عدم اصلاح الخلل في ADN خلايا الشخص المصاب عن تغير بنية انزيم XPF بنية فراغية غير طبيعية) وبالتالي فقدانه لوظيفته المتمثلة في التخلص من الثنائيات (T = T) (انزيم غير وظيفي).
ملاحظة: يمكن اتباع المسعى التفسيري في استغلال الشكل (أ) كما يلي:
-اصلاح الخلل في ال ADN بالتخلص من الثنائيات (T = T) الناتجة عن التعرض للأشعة (UV) في خلايا جلد الشخص السليم
وهذا يعود إلى تدخل انزيم XPF الذي يرتبط بال ADN في موقع الثنائيات (T = T) ويعمل على كسر الروابط المتشكلة بين قاعدتي التايمين المتجاورتين فيقوم بإصلاح الخلل في ال ADN لكونه انزيم وظيفي ذو بنية طبيعية.
-عدم اصلاح الخلل في ال ADN وعدم التخلص من الثنائيات (T = T) الناتجة عن التعرض للأشعة (UV) (في خلايا جلد الشخص المصاب **وهذا يعود إلى تغير بنية انزيم XPF وعدم ارتباطه بال ADN في موقع الثنائيات (T = T) وعدم كسر الروابط المتشكلة بين قاعدتي التايمين المتجاورتين لكونه انزيم غير وظيفي فاقد للبنية الطبيعية أي أنه انزيم طافر.**

من الشكل (ب):

من مقارنة الأليلين الطافرين 0 و 0 بالأليل العادي نجد:
-تماثل التتابع النيكلوتيدي بين الأليلات الثلاث والتي تشرف على تركيب نفس البروتين (انزيم) XPF **ويختلف الأليلين الطافرين عن الأليل العادي في:**
الأليل الطافر 0: استبدال القاعدة الأزوتية (النكليوتيدة) C () رقم 260 في الأليل العادي بالقاعدة (T) في الأليل الطافر (0 طفرة استبدال).
الأليل الطافر 0: استبدال نكليوتيدي في موقعين مختلفين: النكليوتيدة : 0740 استبدال (G) ب (A) ، (النكليوتيدة : 0552 استبدال) T (ب .) C .

الاستنتاج:

سبب التغير في بنية انزيم XPF هو حدوث طفرات استبدال في الأليل العادي وظهور الأليل الطافر 0 XPF ، XPF 0 فينتج بروتين (انزيم) بعدد، نوع وترتيب مختلف وبالتالي بنية غير طبيعية (انزيم طافر).
ملاحظة: يمكن تنظيم إجابة المقارنة في جدول يتضمن أوجه التشابه والاختلاف واستنتاج التركيب:
يؤدي حدوث طفرات استبدال للنكليوتيدات في مواقع محددة على مستوى مورثة انزيم XPF إلى تركيب بروتين XPF طافر (غير وظيفي) والذي لا يرتبط بالثنائيات (T = T) في سلسلة ال ADN فيتسبب في عدم كسر الروابط بين هذه الثنائيات ومنه عدم اصلاح هذا الخلل في بنيتها وبالتالي عدم قدرتها على التضاعف (تضاعف ل ADN) ما ينتج عنه موت الخلايا الجلدية وظهور بقع بنية على سطح الجلد (اصطبغ غير عاد).
وهذا ما يؤكد صحة الفرضية التي تنص على وجود خلل في آلية اصلاح ال ADN عند الشخص المصاب بالمرض نتيجة انزيم طافر غير وظيفي.

الجزء الثالث:

يتضمن المخطط التحصيلي: العنوان: مخطط تحصيلي يوضح أصل مرض جفاف الجلد الإصطباغي عند الأشخاص المصابين

النمط الوراثي: استبدال نكليوتيدي في مواقع محددة « --- خلل في تتابع النكليوتيدات.

النمط الظاهري:

المستوى الجزيئي:

خلل في تتابع الأحماض الأمينية « --- بروتين طافر « --- عدم الارتباط بموقع الثنائيات (T = T ---)

« عدم اصلاح ال. ADN

المستوى الخلوي: موت الخلايا الجلدية.

المستوى العضوي: ظهور بقع بنية على الجلد (اصطباغ غير عادي..)