الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية	
ثانوية: محمد بعيطيش-عين-آزال	مديرية التربية لولاية سطيف
مادة علوم الطبيعة والحياة	
المستوى: 2 علوم تجريبية/رياضي -تلاميذ الخفاء-	المجال 3/ الوحدة 2: التنوع الظاهري و المورثي للأفراد **من إعداد الأستاذة: كتفي شريف زينة**

أيها المتشوقون للعلم أجيبوا ببراعة

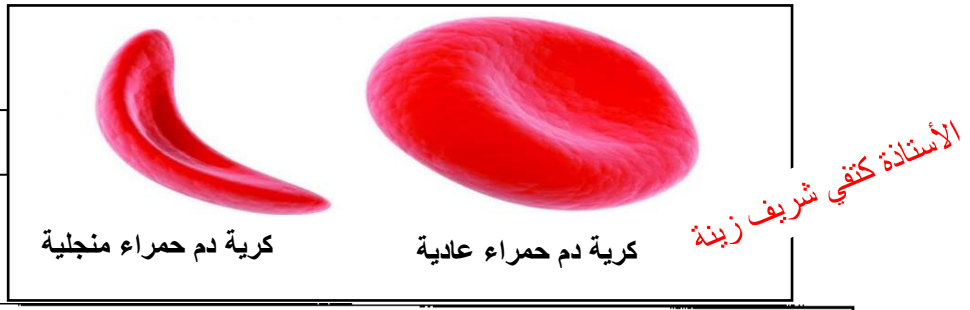
موضوع وفق دليل بناء الاختبار

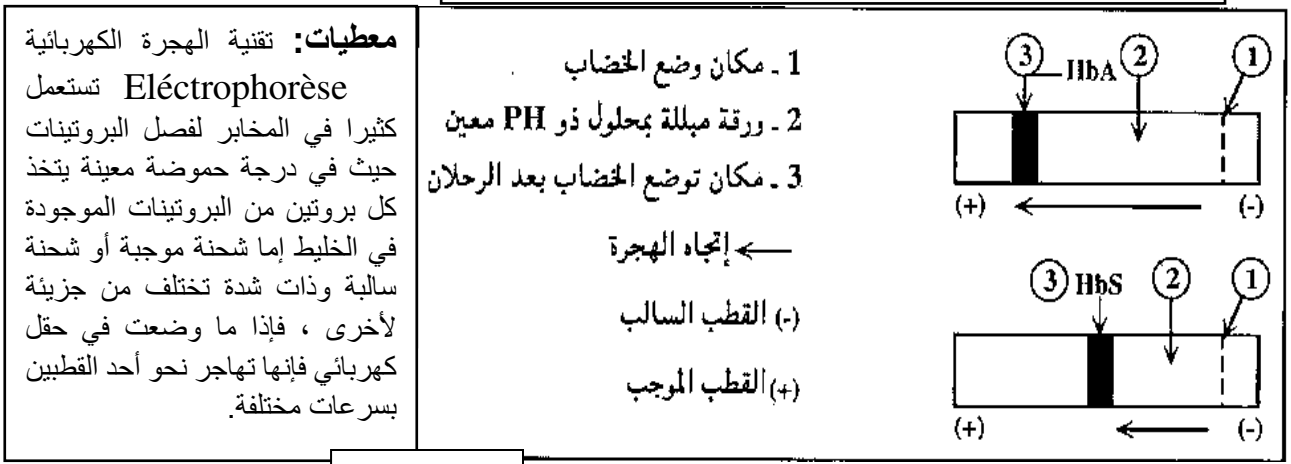
لإبراز العلاقة بين النمط الظاهري و النمط المورثي نقترح دراسة مرض وراثي يُعرف **بفقر الدم المنجلي** (La Drépanocytose) الذي يعتبر من أكثر أمراض كريات الدم الحمراء حيث يتجلى بتغيّر شكلها ممَا يتسبب في مضاعفات صحية خطيرة.

الجزء الأول: تقوم كريات الدم الحمراء بتثبيت الأكسجين بواسطة **خضاب الدم(Hémoglobine)** وهو عبارة عن بروتين يتضمن 4 سلاسل ببتيدية (سلسلتين α تحتوي على 141 حمض أميني وسلسلتين β تحتوي على 146 حمض أميني)، حيث عند الشخص المصاب بفقر الدم المنجلي تصبح جزيئات Hb غير قابلة للذوبان في هيولى الخلية فترتبط مع بعضها البعض مشكلة ألياف صلبة تمتد على طول الخلية(**الشكل - أ- من الوثيقة 1**).

لقد أصبح من الممكن الكشف المبكّر عن هذه التشوّهات من خلال تحليل الخضاب الدموي(Hb) بتقنية الهجرة الكهربائية ، حيث يرمز لخضاب الدم للشخص العادي بـ HbA وللشخص المصاب بـ HbS (Sickle-cell disease) (**الشكل-ب-**) .

الشكل (أ)





معطيات: تقنية الهجرة الكهربائية Eléctrophorèse تستعمل كثيرا في المخابر لفصل البروتينات حيث في درجة حموضة معينة يتخذ كل بروتين من البروتينات الموجودة في الخليط إما شحنة موجبة أو شحنة سالبة وذات شدة تختلف من جزيئة لأخرى ، فإذا ما وضعت في حقل كهربائي فإنها تهاجر نحو أحد القطبين بسرعات مختلفة.

الشكل (ب)

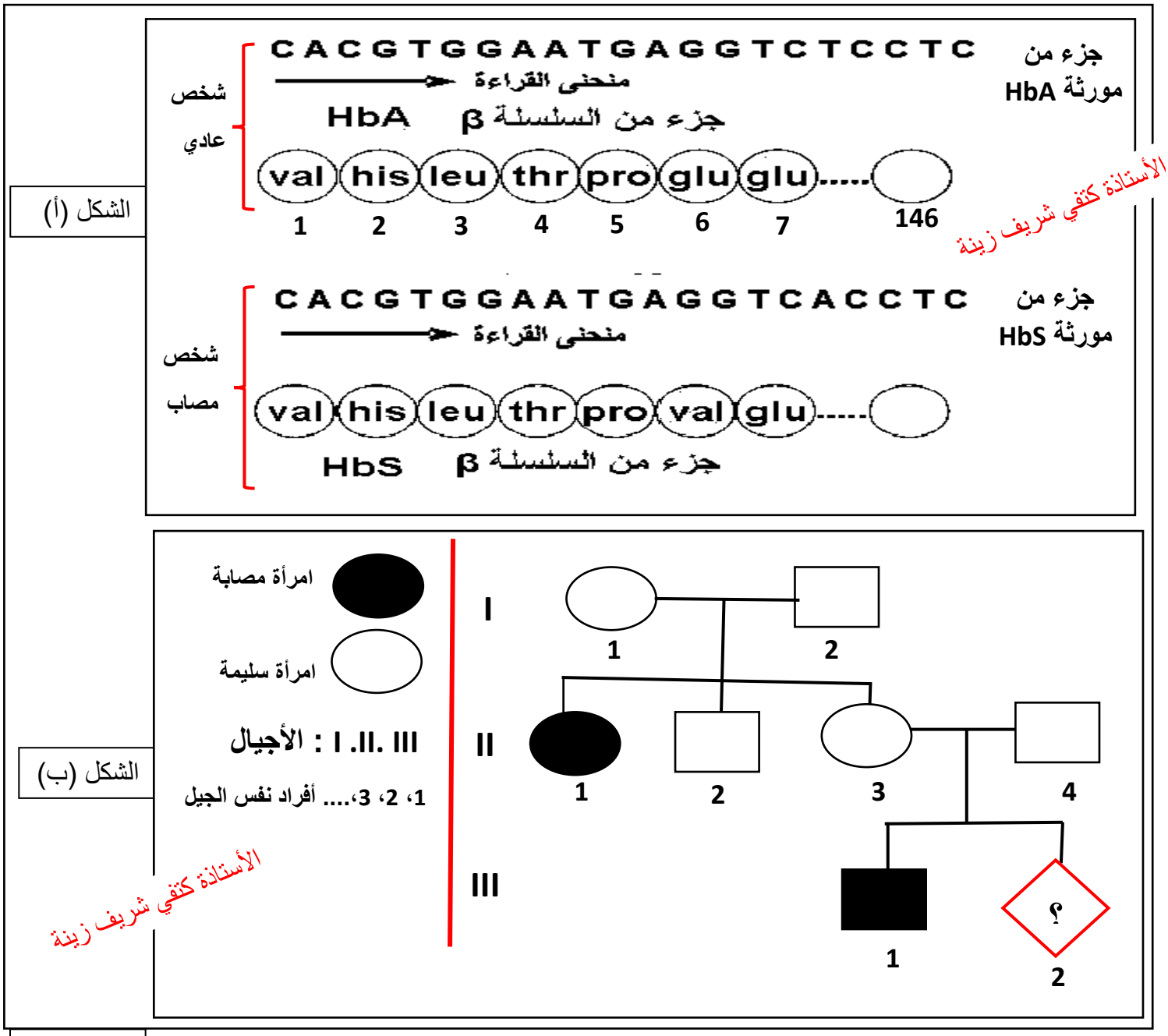
الوثيقة 1

1- **فسّر** النتائج المحصّل عليها في الشكل(ب)، **مستنتجا** سبب مرض فقر الدم المنجلي.
2- **اقترح فرضية** تُفسّر من خلالها كيف أنّ النمط الظاهري على مستوى العضوية له علاقة بالنمط الظاهري على المستوى الخلوي عند الشخص المصاب.

الجزء الثاني:

المرحلة 1: للتعرف أكثر على سبب هذا المرض نقترح عليك مايلي:

الشكل-أ- من الوثيقة 2 : الذي يمثل جزءا من السلسلة β لخضاب الدم عند الشخص العادي و الشخص المصاب وكذا جزء المورَثة المسؤولة عن تركيبها.



الوثيقة 2

1- **قارن** بين مورثة و سلسلة عديد الببتيد (السلسلة β) عند الشخصين.

المرحلة 2: لمعرفة كيفية انتقال مرض فقر الدم المنجلي، نقترح عليك **الشكل(ب) من الوثيقة 2** الذي يوضح شجرة نسب لعائلة مصابة بهذا المرض.

2- إذا علمت أن أليل المرض محمول على صبغي جسمي، **حدَد معلّلا** إجابتك طبيعة الأليل المسؤول عن المرض ثم **استنتج** الأنماط الوراثية للأفراد التالية: II_2 ، II_3 ، II_4 .

3- ينتظر الزوجان (II_3 ، II_4) **طفلا جديدا** فما هو احتمال إصابته بالمرض؟

الجزء الثالث: بالاعتماد على الدراسة السابقة ومكتسباتك، **أنجز مخططا تحصيليا** توضَح فيه العلاقة بين النمط الظاهري (بمستوياته الثلاث) و النمط المورثي.

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية	
ثانوية: محمد بعيطيش-عين-آزال	مديرية التربية لولاية سطيف
مادة علوم الطبيعة والحياة	
المستوى: 2 علوم تجريبية-رياضي "تلاميذ الخفاء"	المجال 3/ الوحدة 2: التنوع الظاهري و المورثي للأفراد **من إعداد الأستاذة: كتفي شريف زينة**

التصحيح النموذجي لموضوع مرض فقر الدم المنجلي

الجزء الأول:

1/ تفسير النتائج المحصل عليها في الشكل(ب) من الوثيقة 1:

نفسر هجرة خضاب الدم عند الشخص العادي (HbA) نحو القطب الموجب بمسافة أكبر من هجرة خضاب الدم عند الشخص المصاب(HbS) وذلك لاختلاف بروتين HbAعن HbS (اختلاف خضاب الدم) وذلك انطلاقا من نتائج الهجرة الكهربائية حيث تختلف مسافة هجرة البروتينات نحو القطبين حسب اختلاف الجزيئات المكونة لها.

الاستنتاج: سبب مرض فقر الدم المنجلي هو تغير في تركيب جزيئة الهيموغلوبين 'خضاب الدم (Hb)' أي تغير النمط الظاهري على المستوى الجزيئي.

2/ **اقتراح فرضية** تفسر كيف أنَ النمط الظاهري على مستوى العضوية له علاقة بالنمط الظاهري على المستوى الخلوي عند الشخص المصاب:

ف: هي أن النمط الظاهري على المستوى الخلوي (كرية الدم الحمراء) هو المتسبب في تغير النمط الظاهري على مستوى العضوية (أعراض المرض: تضخم الطحال، اضطرابات تنفسية وقلبية...) للشخص المصاب بمرض فقر الدم المنجلي.

حيث انطلاقا من **الشكل أ للوثيقة 1** : تكون كريات الدم الحمراء (النمط الظاهري على المستوى الخلوي) في الحالة العادية على شكل أقراص مقعرة الوجهين وهذا الشكل يسمح لها بتغيير شكلها بسهولة ، بينما تكون كريات الدم الحمراء عند الشخص المصاب ذات شكل منجلي(لذلك سمي بمرض فقر الدم المنجلي) وبالتالي لا تستطيع تغيير شكلها وبذلك لا تنتقل بحرية في الشعيرات الدموية فتعمل على تباطئ دوران الدم محدثة أضرارا عديدة في الأعضاء التي لا ترتوي جيدا بالدم ، إضافة إلى كونها أيضا صلبة وسهلة الإتلاف مما يسبب فقر دم حاد.

الجزء الثاني:

1/ المقارنة بين مورثة و سلسلة عديد الببتيد (السلسلة β) عند الشخصين:

		الشخص العادي	الشخص المصاب
أوجه الاختلاف	جزء المورثة المسؤولة عن تركيب السلسلة β لخضاب الدم	الرامز رقم 6: CTC	الرامزة رقم 6: CAC أي تم استبدال القاعدة الآزوتية رقم 17 من T (عند الشخص العادي) إلى A
	السلسلة β (عديد الببتيد)	الحمض الأميني رقم 6: حمض الغلوتاميك Glu	الحمض الأميني رقم 6: الفالين Val
أوجه التشـــابه		تسابه خضاب الدم HbA و HbS في السلسلتين α	

الاستنتاج: مرض فقر الدم المنجلي ناتج عن تغير (طفرة) في المورثة التي تشرف على تركيب السلسلة β لخضاب الدم .....هذا التغير على مستوى المورثة(النمط المورثي) .....أدى إلى تغيَر في الحمض الأميني رقم 6 ....وبالتالي تغير خضاب الدم (تغير على المستوى الجزيئي للنمط الظاهري).

2/ تحديد طبيعة الأليل المسؤول عن المرض مع التعليل:

لتحديد ما إذا كان ما إذا كان أليل المرض سائدا أم متنحي نحلّل بعض نتائج التزاوجات في شجرة النسب:

تبين شجرة النسب في هذه الحالة أن البنت (II_1) مصابة بالمرض بينما أبويها (I_1 ، I_2) سليمين ولكنهما حاملين لأليل المرض

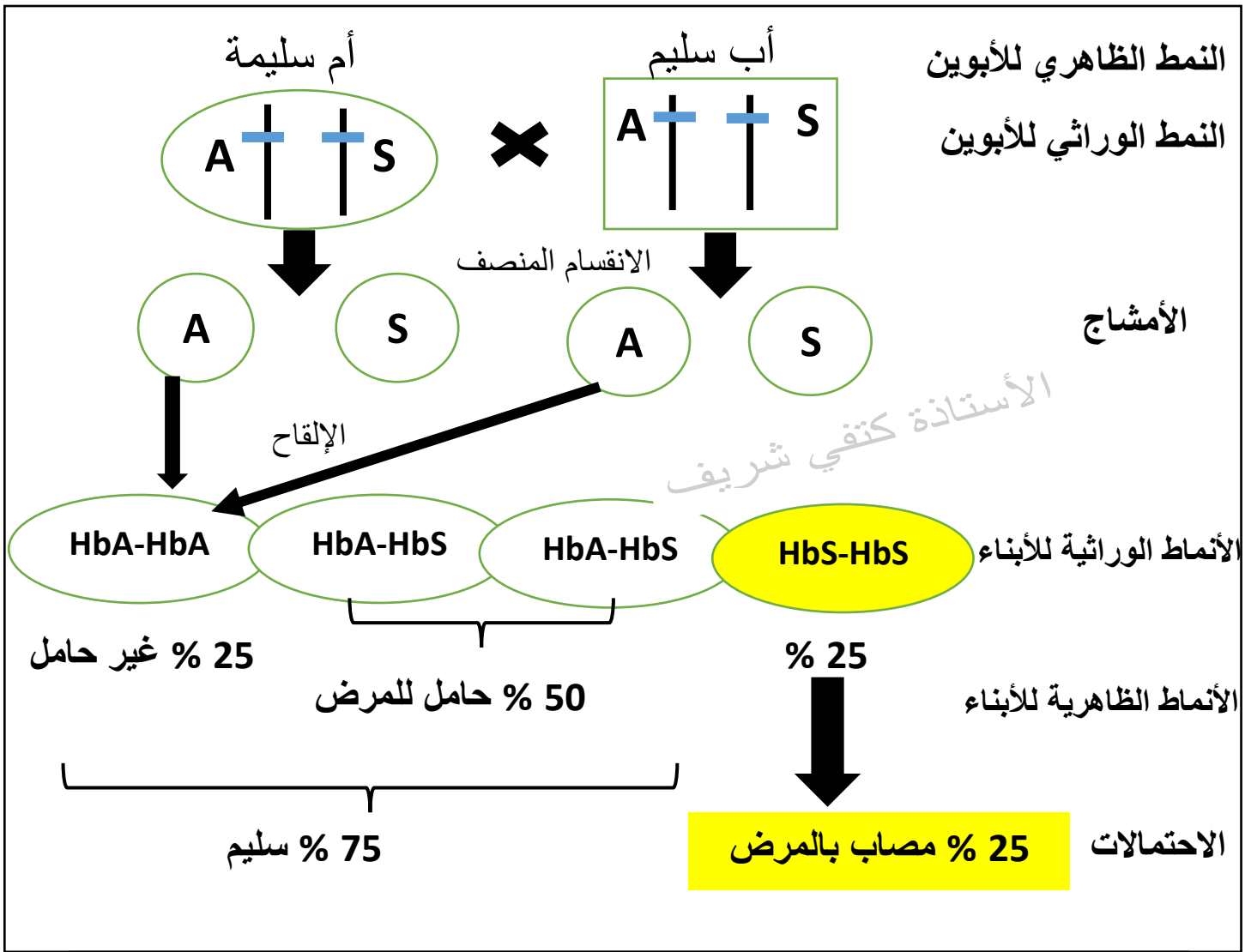
إذن هي ورثت من أبويها الأليل الممرض لذلك ظهر المرض لديها. **إذن أليل المرض متنحي**

استنتاج الأنماط الوراثية للأفراد التالية: **II_2 ، II_3 ، II_4 :**

- **II_2**: HbA-Hbs(حاملة للمرض) أو HbA-HbA (سليمة تماما)
- **II_3 ، II_4 :** HbA-Hbs(حامل للمرض) ' لأنهما أنجبا ذكرا مصابا '

3/ تحديد احتمال إصابة الطفل الجديد الذي ينتظره الزوجان (**II_3 ، II_4) :**

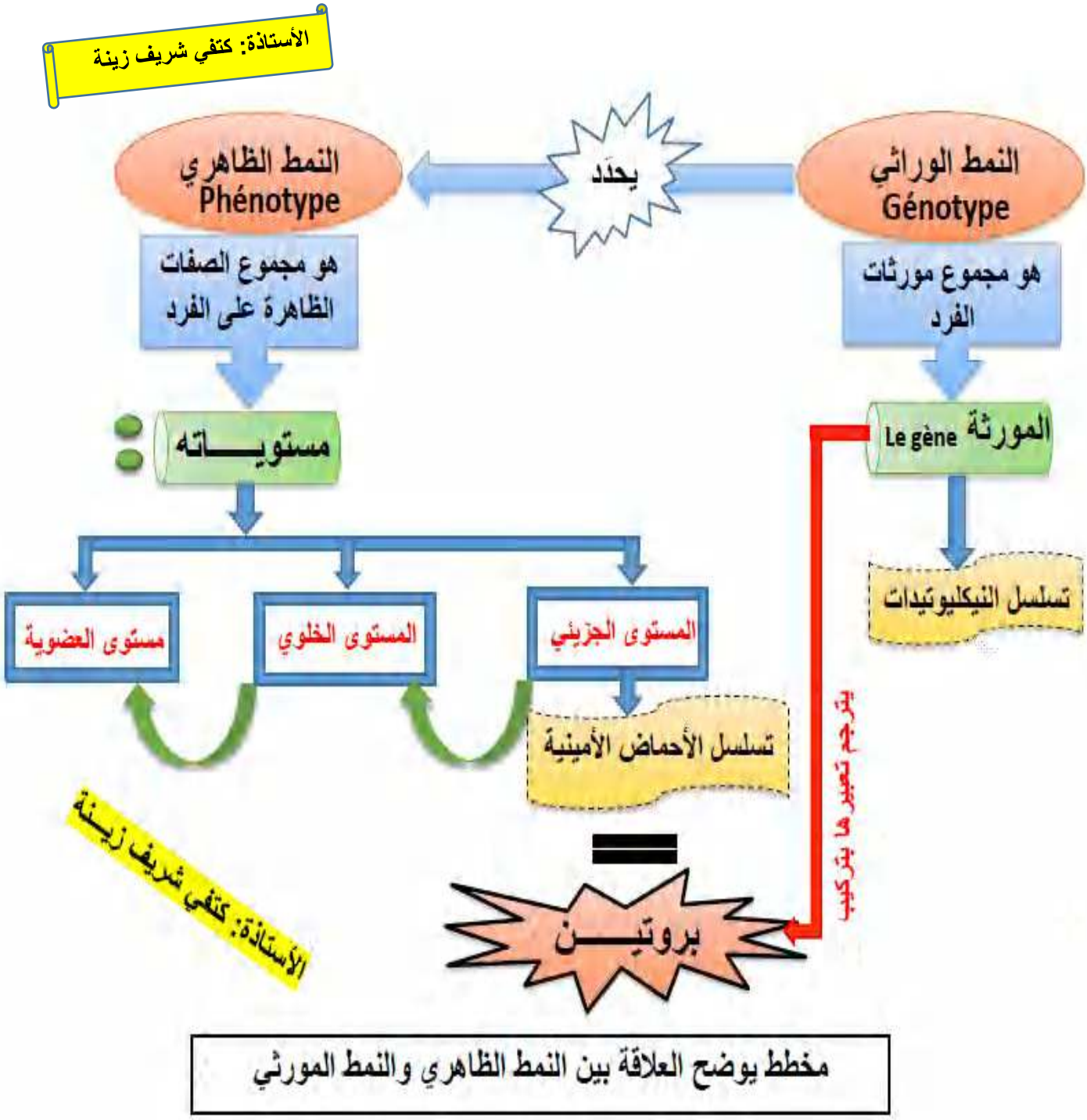
لتحديد احتمال إصابة الجنين بالمرض ننجز شبكة التزاوج الخاصة بأبويه مع العلم أن أليل المرض محمول على صبغي جسمي، وبما أنهما مختلفي اللواقح (HbA-Hbs) فإنَ:



التفسير الصبغي لنتائج تزاوج الفردان (**II_3 ، II_4)**

إذن احتمال إصابة الطفل الجديد بالمرض هي : **25 %**

الجزء الثالث: **إنجاز مخطط تحصيلي** يوضّح العلاقة بين النمط الظاهري(بمستوياته الثلاث) و النمط المورثي.



مخطط يوضح العلاقة بين النمط الظاهري والنمط المورثي

علمتني علوم الطبيعة والحياة أن:

الأمراض الوراثية تنتقل بين أفراد الأجيال المتتالية لذلك يجب الابتعاد عن زواج الأقارب بصفة نهائية لتجنب مثل هذه الاعتلالات الكارثية.