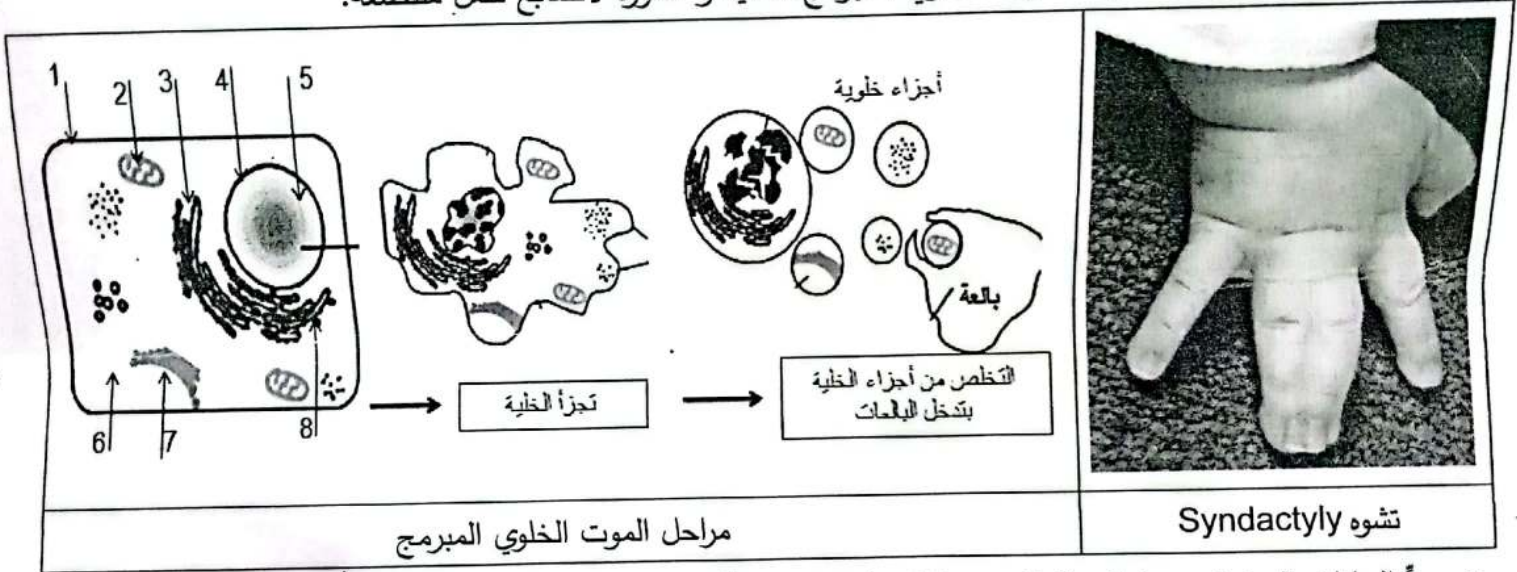


تجمع الكائنات الحية مييزات مشتركة تجسد مفهوم وحدتها، تتجلى هذه الوحدة على المستوى الجزيئي (ADN) و على المستوى الخلوي. تمثل الخلية وحدة بناء و وظيفة في الكائن الحي حيث يؤدي أي خلل على مستواها إلى خلل في العضوية. إن تكون أصابع اليدين في الجنين البشري يتم عن طريق موت الخلايا النامية بين الأصابع بظاهرة الموت الخلوي المبرمج *Apoptosis*، غياب هذه الظاهرة نتيجة خلل في الخلية يسبب تشوه التصاق الأصابع *Syndactyly*. توضح الوثيقة التالية مراحل حدوث الموت الخلوي المبرمج للخلية و صورة لأصابع طفل ملتصقة.



1. سمّ البيانات المرقمة من 1 إلى 8 الموضحة في الوثيقة، ثم حدّد الإجابة الصحيحة الوحيدة للعبارات التالية:

1. تشترك الخلايا بنويوا في : أ. غشاء هيولي يحيط بهيولي تسبح فيه المادة الوراثية. ب. غشاء هيولي يحيط بهيولي تسبح فيه النواة. ج. غشاء هيولي يحيط بهيولي تسبح فيه العضيات.	3. تتكون جزيئة ADN من : أ. وحدات تعرف بالنكليوزيدات. ب. 4 قواعد أزوتية، سكر غلوكوز منقوص O، H ₃ PO ₄ . ج. 4 قواعد أزوتية، سكر ريبوز منقوص O، H ₃ PO ₄ .
2. تبدي الخلايا حقيقية النواة مييزات مشتركة: أ. وجود نظام غشائي داخلي. ب. بنية شبه حجيرية. ج. الخلية البكتيرية مثال عنها.	4. قطعة ADN طولها 15pb (زوج من القواعد) حيث A/C=1.5 إذن: أ. A=T=9 و C=G=6 و تحتوي 36 رابطة هيدروجينية. ب. A=T=6 و C=G=9 و تحتوي 36 رابطة هيدروجينية. ج. A=T=9 و C=G=6 و تحتوي 39 رابطة هيدروجينية.

2. من خلال الوثيقة و مكتسباتك، بيّن في نص علمي الخصائص البنوية للخلية و ADN المشتركة بين الكائنات الحية بما يجسد مفهوم وحدتها، مبرزاً عواقب الخلل الذي يمس وحدة بنائها (الخلية) في ظهور تشوه *Syndactyly*.

التمرين الثاني: (12 نقطة)

التنوع الوراثي بين الأنواع و داخل النوع هو ما يجعل النظم البيئي في اوج تطوره و عطائه ؛ هذا التنوع يتم الحفاظ عليه من خلال التكاثر الجنسي و الذي يعتمد على اليه الانقسام المنصف الا أن اختلال هذه الالية في بعض الأحيان قد ينتج عنها شذوذ أو أنواع وراثية جديدة مرضية .

الجزء الاول

الأمراض الوراثية هي كل الأمراض التي تظهر كنتيجة لاختلالات تسمى الصبغيات حيث تظهر جلية ويمكن تمييزها من خلال الطابع النووي (مجموع الصبغيات المكونة لخلية ما)، لتعرف على أنواع هذه الاختلالات المرضية واسبابها نفتح الدراسة التالية:

الوثيقة (01) الشكل (01): نتيج لبعض الأبحاث التي أجريت على مجموعة من الأمراض الوراثية.

الوثيقة (01) الشكل (02): يمثل الشكل بنية الصبغيات عند حلتان أصبينا مريض ورائي .

الوثيقة (02): يمثل الالية المسؤولة على تشكيل الأمشاج في الخلايا الجنسية غير طبيعية.

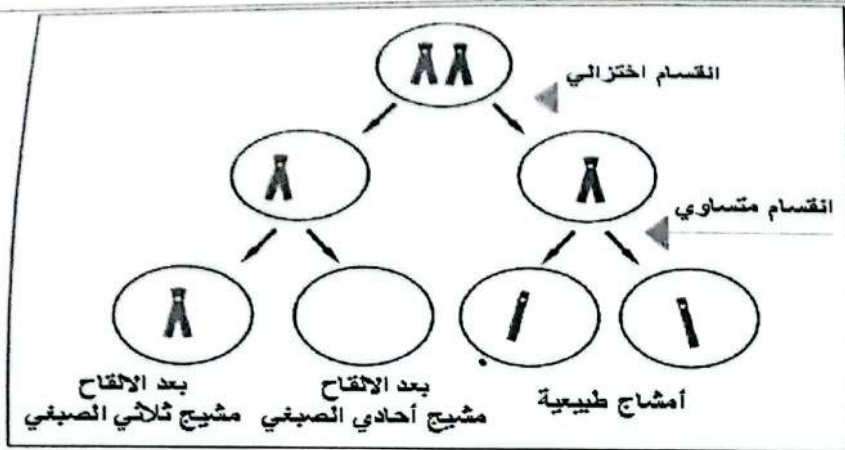
مستوى الخلل	الصيغة الصفية	الأمراض الوراثية
ثلاثية صغية للصبغي رقم 21	$47=X_{21}$	متلازمة داون down
ثلاثية صغية للصبغي رقم 18	$47=X_{18}$	متلازمة إدوارد edwards
ثلاثية صغية للصبغي رقم 13	$47=X_{13}$	متلازمة باتو patau
ثلاثية صغية للصبغي رقم X	$47=X_{XX}$	متلازمة ثلاثية X
ثلاثية صغية للصبغي رقم YXX	$47=Y_{YYY}$	متلازمة جاكوب jacob
ثلاثية صغية للصبغي رقم XXY	$47=X_{XXY}$	متلازمة كلاينفيلتر klinefelter
غياب صبغي X	$45=X_{O}$	متلازمة ترنر turner

الشكل 01



الوثيقة 01

انشکون 02

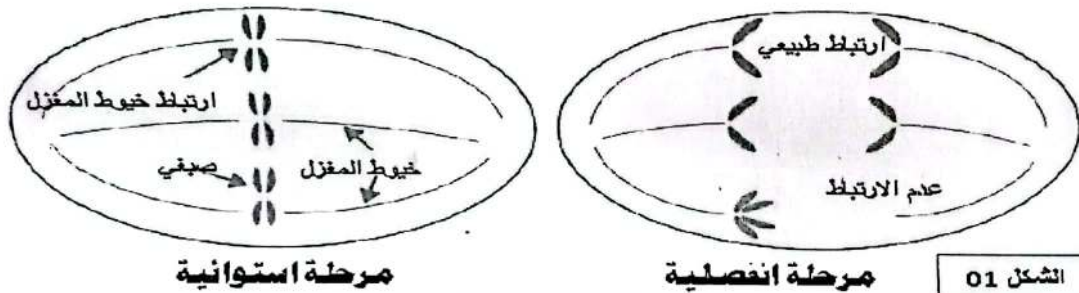


- اقترح فرضية تشرح الآليات المسببة لحدوث الاختلالات الصبغية وظهور الأمراض الوراثية من خلال استغلال الوثائق المقترحة.

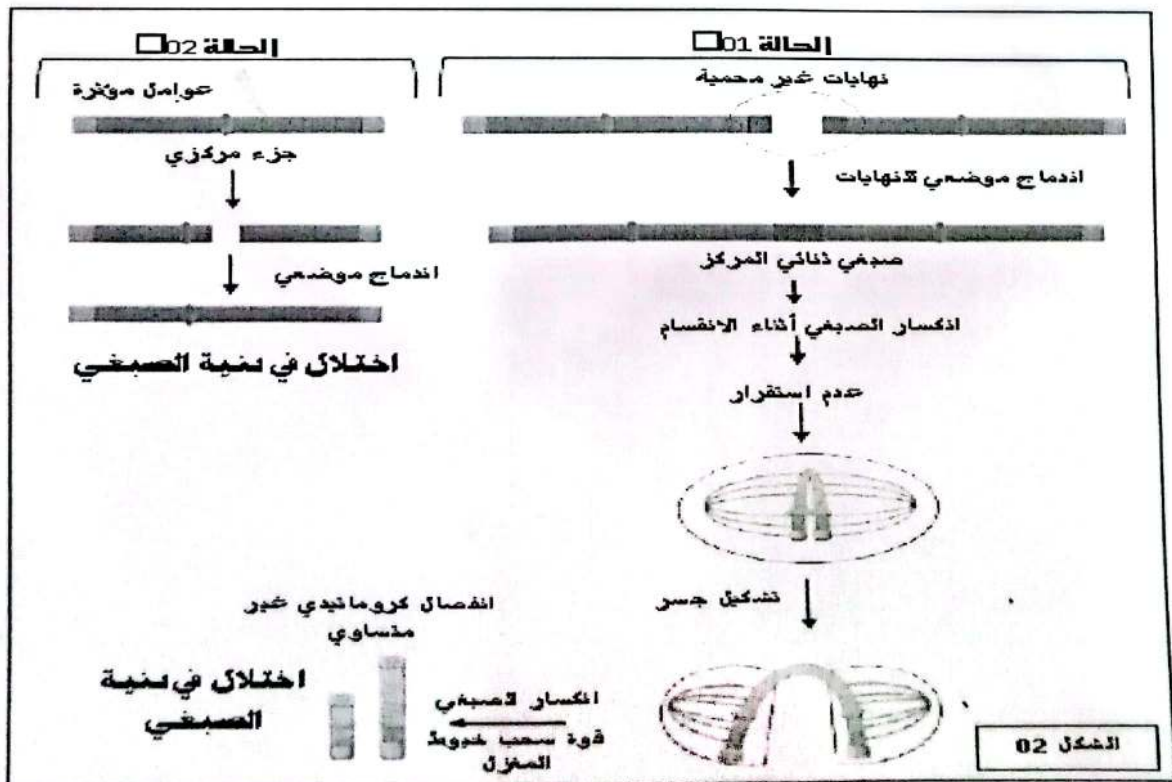
الوثيقة 02

الجزء الثاني

للتحقق من صحة الفرضية المقترحة نعرض الدراسة التالية:
قصد التعرف على الأسباب والآليات المسببة لهذه الاختلالات المرضية وبتقنيات خاصة تم دراسة نوعان من الأمراض الوراثية.
الوثيقة (02) الشكل (01): نتائج أخذت من خلايا لشخص مصاب بمتلازمة داون.



الشكل 01



الشكل 02

- اشرح مسبب ظهور الأمراض الوراثية المرتبطة بالاختلالات الصبغية
مصنفاً على صحة الفرضية المقترحة باستغلالك الوثيقة (02)

الجزء الثالث،

أنجز مخطط يلخص أنواع الاختلالات و الآليات المتسببة في هاته الأمراض الوراثية.

بالنوفيق إسناذ الماد
