

الموضوع

حص البول هو مرض يتلخص بوجود صعوبة في التبول. ينتج هذا المرض عن تكون فائض من الحصى البولية (حصى في المجاري البولية). قامت عائلة عندها توأمين مصابين بحصر البول باستشارة الطبيب الذي طلب إجراء فحوصات عدة نتائجها مبينة في الشكل (أ) من الوثيقة 1. يبين الشكل (ب) من الوثيقة 1 التفاعلات الكيميائية المتعلقة باستقلاب (أيض) مادة الأدينين Adenine والتي ترتبط بتكون الحصى.

نتائج التحاليل	الحالة الشاهدة	التوأم
كمية الأدينين في البول خلال 24 ساعة	1,5 mg	40 mg
ديهيدروكسي أدينين (مكون الحصى)	كمية ضئيلة غير قابلة للقياس	كمية كبيرة
نسبة انزيم APRT الفعالة	100 %	0 %

الشكل-أ-

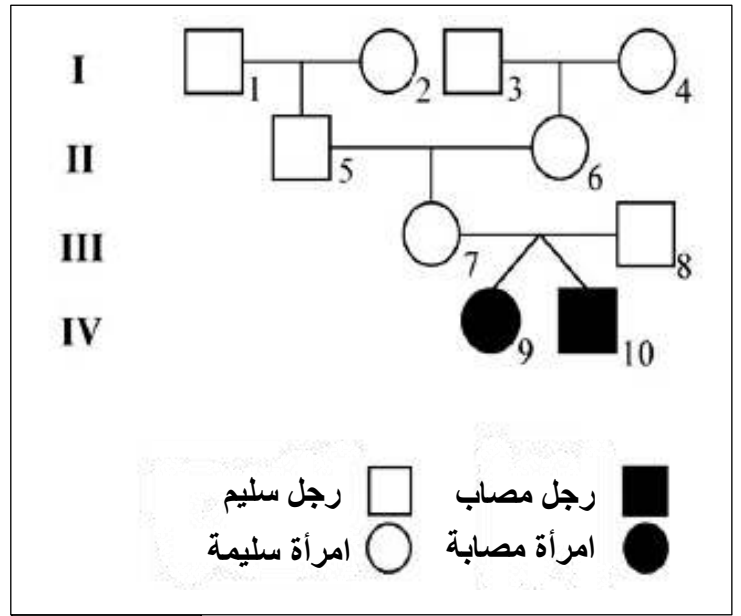
الشكل-ب-

الوثيقة 1

- 1 - **علل** من خلال الشكلين (أ و ب) من الوثيقة 1 حالة حصر البول لدى التوأمين. لتوضيح المشكلة الظاهرة عند التوأمين، قمنا بإجراء تحاليل أكثر دقة لأفراد العائلة، فرسمنا الشجرة العائلية لهما في الوثيقة 2.
- 2 - بالاعتماد على معطيات الوثيقة 2، **اقترح** فرضيتين تفسيرييتين لظهور المرض لدى هذين التوأمين.
- 3 - علما أن هذه المورثة لها نوعين من الأليلات فقط، **حدد** معللا ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة أو متنحية.
- 4 - **بين** ان هذه المورثة لا يحملها صبغي جنسي.
- 5 - **حدد** الأنماط الوراثية للأفراد I₁ و III₈.
- قمنا بإجراء تحاليل للدم بحثا عن نسبة انزيم APRT الفعالة عند عدد من أفراد العائلة. تمثل الوثيقة 3 النتائج المحصل عليها.
- 6 - **بين** بالعودة الى الوثيقة 3 أنه على مستوى التركيبة الجزيئية هناك "سيادة مشتركة" بين الأليلين.

أفراد العائلة	نسبة انزيم APRT النشطة
III ₇	50 %
III ₈	50 %
II ₅	50 %
II ₆	100 %
IV ₉	0 %
IV ₁₀	0 %

الوثيقة 3



الوثيقة 2

التصحيح

العلامة		عناصر الإجابة
كاملة	مجزأة	
4ن	4x01	<p>1 – تعليل حالة حصر البول لدى التوأمين :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ صعوبة التبول عند التوأمين مرتبط بوجود الحصى في المجاري البولية. ↪ تبين النتائج ان نسبة انزيم APRT الفعالة منعدمة عن التوأمين (الشكل-أ) وهو ضرورية لتحويل الأدينين إلى الأدينوزين الأدينوزين (الشكل-ب-). ↪ انعدام نسبة انزيم APRT يمنع تحول الأدينين إلى الأدينوزين ، ينجم عن ذلك تراكم الأدينين وطرح كمية كبيرة منه في البول 40mg اكبر من الشاهد 1.5 mg. ↪ غياب انزيم APRT ، يتسبب في تركيب ديهيدروكسي أدنين بكمية كبيرة مقارنة مع الشاهد (كمية ضئيلة) ، ديهيدروكسي أدنين مسؤول عن تشكل الحصى مصدر الصعوبة في التبول عند التوأمين.
02ن	2x1	<p>2 – الفرضية :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ هذا المرض مرتبط بأليل متنحي الذي يحمله الإباء ↪ هذا المرض ناجم عن تشوه خلقي ↪ هذا المرض ناجم عن شذوذ صبغي ↪ هذا المرض ناجم عن طفرة على مستوى المورثة التي تشرف على تركيب انزيم APRT عند التوأمين.
02ن	02	<p>3 – تحديد مع التعليل ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة او متنحية :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ الأفراد IV₉ و IV₁₀ المصابين بالمرض ينحدران من الابوين III₇ و III₈ سليمين ، اذن الاليل المسؤول عن المرض متنحي ونرمز له بـ (d) مقارنة مع الاليل العادي (نرمز له بـ N) .
06ن	3x02	<p>4 – تبيان بأن المورثة لا يحملها صبغي جنسي :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي Y والتي تنتقل من الاب إلى الابن ، لكان الابن IV₁₀ سليم مثل ابيه III₈ السليم . اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي Y. ↪ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغي الجنسي X ، فالانثى IV₉ تمتلك زوجا من الصبغيات X ، فينبغي ان يكون لديها اليدين يحددان صعوبة التبول . يجب ان ترث الاليلين ، احدهما من اب والآخر من الام . اذن الاب III₈ يمتلك الاليل المسؤول عن المرض وكان مصاب بهذا المرض ، وهذا مخالف لمعطيات الوثيقة (الاب III₈ سليم) . اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي X. ↪ اذا كانت المورثة المسؤولة عن المرض محمولة على الصبغيات الجنسيان X و Y ، فالأب III₈ سيكون مصاب ويكون نمطه الوراثي Xd// Yd ، حيث يمكنه ان يعطي Xd لابنته IV₉ و Yd لابنه IV₁₀ ، اذن هذه المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي (X او Y) .
04ن	2x02	<p>5 – تحديد الأنماط الوراثية للأفراد I₁ و III₈ :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ الأنماط الوراثية المحتملة للفرد I₁ : N//p (مختلف اللواقح) او N//N (متماثل اللواقح) لأن الاليل السليم N ساند . ↪ النمط الوراثي للفرد III₈ : N//d لان التوأمين IV₉ و IV₁₀ مصابين بمرض صعوبة التبول ، يمتلكان نمط ظاهري متنحي والليل متنحي لا يظهران الا في حالة كون الفرد هجين (مختلف اللواقح) . يرثان الاليل d من الأب III₈ ، وبما انه سليم فهو يحمل كذلك الاليل N.
03ن	02	<p>6 – التبيان :</p> <ul style="list-style-type: none"> ↪ بما ان المورثة محمولة على زوج من الصبغيات الجسمية ، فهي تمثل بأليلين فقط ، لكن وجود ثلاث أنماط ظاهرية لانزيم APRT الفعال (100% ، 50% و 0%) يدل على وجود 3 أنماط ظاهرية على المستوى الجزيئي تشير إلى حالة سيادة مشتركة.