

التمرين الأول : (7ن)

1- اعط تعريفا للمصطلحات التالية : (3ن)

- الهجرة
- الانتقاء الطبيعي
- المحتوى الجيني

2- حدد الاجابة أو الاجابات الخاطئة : (2ن)

- تسمح شجرة النسب :
 - أ. بتحديد نوع الشذوذ الصبغي المدروس
 - ب. التمييز بين حالة *TURNER* و *KLINFELTER*
 - ت. بتحديد الصبغي الجنسي الحامل للخليل المسؤول عن المرض X أم Y
 - ث. الكشف عن حالة ضياع قطعة صبغية

3- من بين الاقتراحات التالية حدد الصحيحة ثم صحح الخاطئة منها : (2ن)

- أ. تعتبر الساكنة وحدة بيولوجية تتكون من أفراد ينتمون لأنواع مختلفة يتزاوجون فيما بينهم بمحض الصدفة .
- ب. يسمح تحليل الخريطة الصبغية من تحديد الصبغي الجنسي X أم Y الحامل للخليل المسؤول عن المرض .
- ت. ينتج عن الطفرات تغيرا وراثيا مهما خلال الفترة التي تضم أجيالا محدودة .
- ث. يمكن لساكنة أن تستقبل خليلات ساكنة قريبة من نفس النوع نتيجة الهجرة الاحادية الاتجاه .

التمرين الثاني : (4ن)

يمكن الانقسام الاختزالي والإخصاب ، عند الكائنات ذات التوالد الجنسي ، من الحفاظ على ثبات عدد الصبغيات ، ومن تحقيق تنوع وراثي مهم بين أفراد نفس النوع من جيل لآخر . للكشف عن هذا التنوع أنجز التزاوجان التاليان عند ذبابة الخل ذات المظاهر الخارجية المتوحشة : زباني عادية وجسم رمادي وعيون حمراء .

- التزاوج الأول :** انتقال صفتي لون الجسم وشكل الزباني .
- نزاوج بين ذبائتي خل ، الاولى ذات مظهر خارجي متوحش بزباني عادية وجسم رمادي و الثانية من سلالة نقية ذات زباني قصيرة وجسم أبنوسي (ébony) ، فحصلنا على النتائج الآتية :
- 54 ذبابة خل بزباني عادية وجسم رمادي ؛
 - 57 ذبابة خل بزباني عادية وجسم ébony ؛
 - 56 ذبابة خل بزباني قصيرة وجسم رمادي ؛
 - 58 ذبابة خل بزباني عادية وجسم ébony ؛
- التزاوج الثاني :** انتقال صفتي شكل الزباني ولون العيون :
- نزاوج بين ذبابات خل إناث بزباني قصيرة و عيون بنية و ذبابات خل ذكور مختلفة الأقطران بالنسبة للصفتين المدروستين : زباني عادية و عيون حمراء ، فحصلنا على النتائج الآتية :
- 497 ذبابة خل بزباني عادية و عيون حمراء ؛
 - 506 ذبابة خل بزباني قصيرة و عيون بنية ؛
- 1 - فسر نتائج التزاوجين الأول والثاني . (ن3)
- 2 - حدد تموضع المورثات (المسؤولة عن شكل الزباني ولون الجسم ولون العيون) على الصبغيات . (ن1)
- أرمز للتحليل المسؤول عن شكل الزباني بـ N أو n ، وللحليل المسؤول عن لون الجسم بـ G أو g ، وللحليل المسؤول عن لون العيون بـ R أو r .

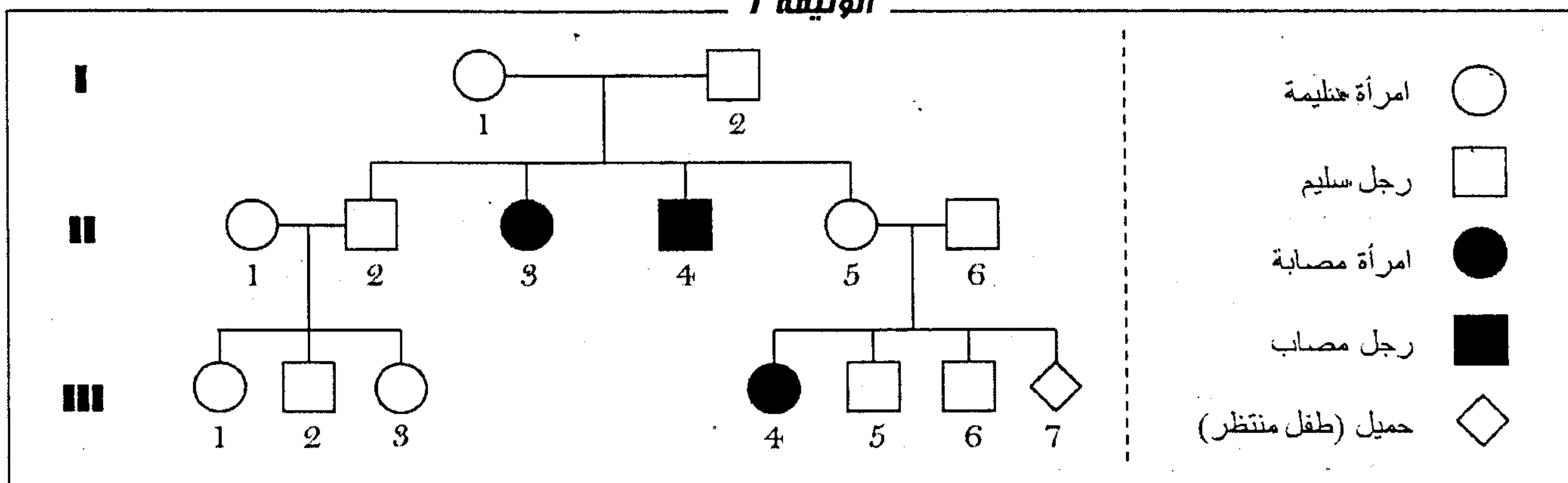
التمرين الثالث : (ن8)

يعتبر مرض Tay-Sachs مرضا وراثيا نادرا، ناتج عن عدم نشاط أنزيم Hexosaminidase (HEXA) الضروري لهدم الكانكليوزيد Gangliosides (المتدخل خلال التواصل العصبي).

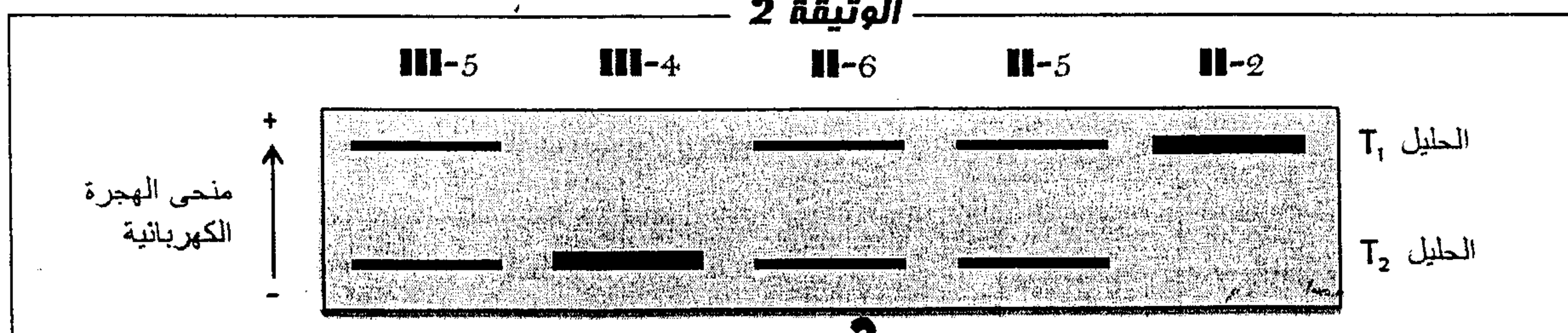
يؤدي تراكم هذا الأخير بالخلايا العصبية إلى تلفها، ينتج عنه فقدان السمع والبصر إضافة إلى ضعف عضلي وعقلي.

تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة يعاني بعض أفرادها من مرض Tay-Sachs، كما تظهر الوثيقة 2 نتائج تحليل الـ ADN بواسطة تقنية Southern-Blot لبعض أفراد هذه العائلة.

الوثيقة 1



الوثيقة 2



1. انطلاقاً من دراستك لشجرة النسب الممثلة في الوثيقة 1 :

أ- فسر طريقة انتقال المرض عند هذه العائلة (استعمل الرموز T أو t لتحليل المرض و N أو n للتحليل العادي). (1ن)

ب- بناء على ما سبق و انطلاقاً من نتائج تحليل الحليلات الممثلة في الوثيقة 2، اعط الأنماط الوراثية للأفراد : II-5، II-6، III-4 و III-5، ثم أحسب احتمال إنجاب طفل مصاب من طرف الزوجين II-5 و II-6. (1.5ن)

الوثيقة 3	نشاط الأنزيم HEXA
الحالة العادية	100%
الحميل III-7	50%

مخافة أن يكون الحميل III-7 مصاباً بالمرض، تم قياس نشاط الأنزيم HEXA لخلايا حميلية تم استخلاصها من السائل السلوي للأم II-5 ويبين جدول الوثيقة 3 النتائج المحصلة.

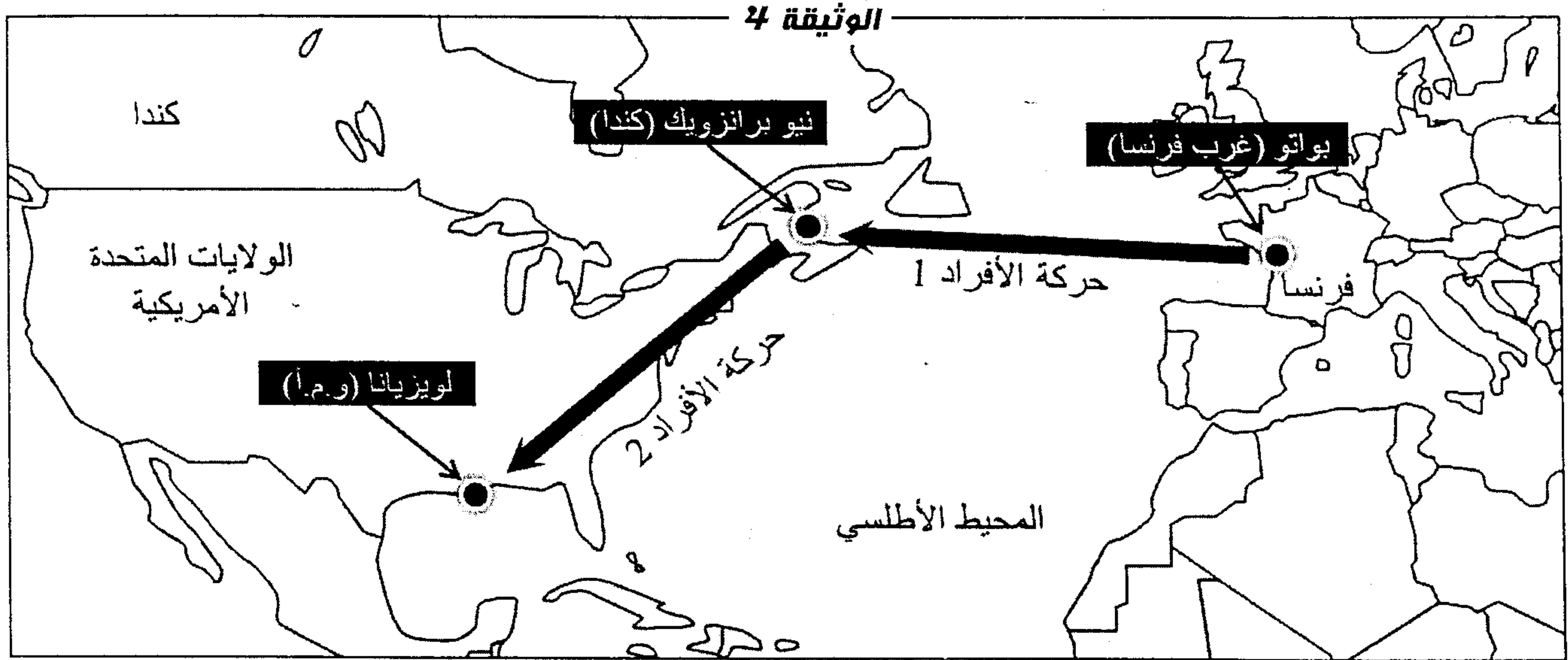
2. معتمداً على معطيات جدول الوثيقة 3، بين ما إذا كانت نتائج هذا التحليل مطمئنة للأبوين أم لا محدداً النمط الوراثي للحميل III-7. (1ن)

3. علماً أن تردد الأشخاص المصابين بمرض Tay-Sachs في ساكنة Ashkenazi (ساكنة توجد شرق أوروبا) هو $1/3600$ ، أحسب تردد التحليل المرض وتردد الأفراد السليمين الحاملين لهذا التحليل باعتبار هذه الساكنة في حالة توازن. (2ن)

بعد سنة 1970، عرف تردد الأفراد المصابين بالمرض عند ساكنة Ashkenazi انخفاضاً مهماً (أكثر من 90%) راجعاً بالأساس إلى التطور العلمي، حيث تم اعتماد تقنيات التشخيص قبل ولادي، وكذلك تحديد النمط الوراثي للأبوين بالاعتماد على تقنية رصد المورثات.

4. بين، معتمداً على مكتسباتك، كيف مكنت هذه التقنيات من تخفيض تردد هذا المرض. (1ن)

بينت الدراسات أن تردد حاملي تحليل مرض Tay-Sachs عند ساكنة أخرى : ساكنة Cadiens المتواجدة بولاية لويزيانا بالولايات المتحدة الأمريكية هو $1/50$ (أنظر الوثيقة 4)، بينما تردد حامله في ساكنة العالم هو $1/250$.



لفهم الاختلاف الملاحظ في هذا التردد، تم تتبع أصل ساكنة Cadiens :

- انطلاقاً من بداية القرن 17، انتقلت حوالي 100 عائلة من منطقة بواتو (Poitou) غرب فرنسا إلى مناطق بشمال أمريكا من بينها منطقة نيو برانزويك (New Brunswick) بكندا مشكلين ساكنة Acadiens. (حركة الأفراد 1)
- وفي بداية القرن 18، وبعد احتلال بريطانيا للمستعمرات الفرنسية في شمال أمريكا، تم ترحيل ساكنة Acadiens إلى مناطق مختلفة من أمريكا حيث انتقل بعضهم إلى ولاية لويزيانا (Louisiana) بالولايات المتحدة الأمريكية فشكلوا، مع بعض الفرنسيين المتواجدين بها أجداد ساكنة Cadiens. (حركة الأفراد 2)

5. استنتج من هذه المعطيات، معطلاً إجابتك، العوامل المسؤولة عن البنية الوراثية لساكنة Cadiens. (1.5ن)