

الأسئلة المقترحة مادة العلوم الحياتية الأساسية

الفرع العلمي و الاقتصاد المنزلي

الوحدة الأولى / الفصل الثاني

تطبيقات الوراثة

إعداد

استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار

0786150260 / 0786470012 / 0796787362

السؤال الأول

أ) تصنف الطفرات إلى نوعين هما : طفرات كروموسومية ، وطفرات جينية - ماذا يقصد بكل منهما؟- أعط مثال على كل منهما؟

١) الطفرات الكروموسومية: وهي عبارة عن تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات. (مثال داون)

٢) الطفرات الجينية أو (الطفرات النقطية) : (مثال التلاسيميا)

وهي عبارة عن تغيرات تحدث في ترتيب القواعد النيتروجينية في جزء الـ DNA مما يغير من نمط الرسالة التي ستنقل بواسطة mRNA وبالتالي تغير تركيب البروتين المصنوع في الخلية.

ب) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف. أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور اختلالات وراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟
المرحلة الأولى: نتيجة عدم انفصال احد الكروموسومات او بعضها عن الكروموسوم المماثل له مما يؤدي الى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي او اقل منه.

ج) تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف. أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أقل في ظهور اختلالات وراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟
المرحلة الثانية: نتيجة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان عن بعضها في احد الكروموسومات او اكثر مما يؤدي الى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي او اقل منه فضلا عن جاميتات طبيعية.

د) لا ينتج جاميتات طبيعية إذا حصل عدم انفصال في كروموسومات الخلية التي تمر في المرحلة الأولى من الانقسام المنصف، في حين ينتج جاميتات طبيعية إذا حصل عدم الانفصال في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف. وضح السبب؟
المرحلة الأولى: نتيجة عدم انفصال احد الكروموسومات او بعضها عن الكروموسوم المماثل له مما يؤدي الى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي او اقل منه
المرحلة الثانية: نتيجة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان عن بعضها في احد الكروموسومات او اكثر مما يؤدي الى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر من العدد الطبيعي او اقل منه فضلا عن جاميتات طبيعية.

هـ) يؤدي مشاركة مثل هذه الجاميتات غير الطبيعية في عملية الإخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية لعدم احتواء الخلايا عند الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات. فسر ذلك: لعدم احتواء خلايا الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات

و) كيف تؤدي الطفرات على تغير في عدد المجموعات الكروموسومية إلى تكوين جاميتات ثنائية المجموعة الكروموسومية (2n)؟
نتيجة لعدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأب او الأم

ز) وضح كيفية حدوث الطفرة الكروموسومية الطبيعية التي ينتج عنها خلية رباعية المجموعة الكروموسومية (4n)؟
انفصال الكروماتيدان الشقيقان عن بعضهما دون انقسام سيتوبلازم الخلية

ج ينتج مرض فينيل كيتونوريا في الإنسان من وجود زوج من الجينات المتنحية : المطلوب
١- كيف يؤدي وجود هذين الجينين إلى التخلف العقلي الشديد عند الأطفال؟
تراكم الحمض الأميني فينيل الاتين في الدم وعدم تحوله الى تايروسين
٢- كيف يمكن التحكم في عدم حدوث مضاعفات لهذا المرض؟
استخدام حمية غذائية خاصة تنخفض فيها نسبة الفينيل الاتين

السؤال الثاني

الاختلال الوراثي	الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد المصاب	عدد الكروموسومات الجسمية في خلايا الفرد المصاب
كلينفلتر	(١)	٤٤
أنثى ثلاثية الكروموسوم الجنسي	(٢)	(٣)
(٤)	XO	(٥)
(٦)	XY	٤٥

١- XXY - ٢- XXX - ٣- ٤٤ - ٤- تيرنر - ٥- ٤٤ - ٦- داون

(ب) اكتب اسم الاختلال الوراثي في الإنسان الناتج عن كل مما يلي:

- ١- اتحاد بويضة خالية من الكروموسوم الجنسي (X) مع حيوان منوي (X)؟ **تيرنر داون**
- ٢- اتحاد بويضة (X) مع حيوان منوي (X)
- ٣- تراكم الحمض الأميني فينيل الأئين في الدم؟ **فينيل كيتونيوريا**

(ج) من طرق تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان ، فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي.

ما الأمور التي يمكن تحديدها من الخلايا التي يتم الحصول عليها من الطريقتين؟

- ١- يمكن تشخيص بعض الاختلالات الوراثية بطرق كيميائية حيوية
- ٢- الحصول على مخطط لكروموسومات خلايا الجنين ومقارنته مع المخطط الطبيعي
- ٣- يمكن تحديد الاختلالات الكروموسومية التي قد توجد في الجنين

(د) ما هي أهداف الاستشارة الوراثية؟ ١- إرشاد المقبلين على الزواج وكذلك المتزوجين اللذين يخشون إنجاب أطفال مصابين بأمراض وراثية وتقديم النصح لهم. ٢- الاتصال مع أهل المريض وإسداء النصح والمشورة لهم. وتوضيح طبيعة المرض لأهل المريض ومدى احتمال الإصابة به في المستقبل. ٤- توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض. ٥- تأكيد على إجراء الاختبارات للتشخيص المبكر.

(هـ) هي خطوات رسم خريطة الجينوم البشري؟ ١- رسم خريطة وراثية خلوية ٢- رسم خريطة جينية ٣- رسم خريطة فيزيائية ٤- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في الـ (DNA)

(و) يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية ، ادرس الشكل ثم أجب عما يلي:

١- ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالأرقام (١ ، ٢)؟

٢- ٢٤ - ٢ - ٢٢ - ١

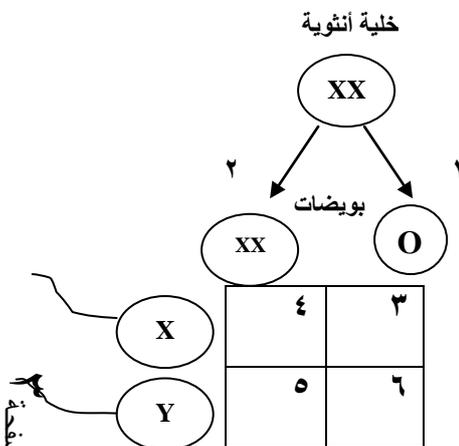
٢- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنين

في كل من المربعين المشار إليهما بالأرقام (٤ ، ٥) وحدد جنس كل منهما؟

٤- XXX أنثى - ٥- XXY ذكر

٣- لماذا يموت الجنين الناتج في المربع (٦)؟

لأنه يفتقد الكروموسوم الجنسي X الذي يحمل الجينات



السؤال الثالث

أ) قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من النيوكليوتيدات جينوم ما، فنتجت قطع تحمل الترتيب الآتي للقواعد النيتروجينية:
(AGTCCGCTATACGA , ACGATACTGGT , CGCCATCAGT) المطلوب:

- ١- حدد النيوكليوتيدات التي تمثل مناطق التداخل بين القطع السابقة من الجينوم؟ **ACGA ، AGT**
- ٢- ما الخطوات التي تسبق عملية تقطيع الكروموسوم في أثناء خطوات رسم خريطة الجينوم البشري ؟
-- رسم خريطة وراثية خلوية -- رسم خريطة جينية

ب) وضح آلية العلاج الجيني باستخدام ناقل فيروسي غير ضار؟

- ١- إدخال القطعة الجينية والمحتوية على الجين السليم إلى الفيروس.
- ٢- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة ، ثم تنميتها في وسط غذائي.
- ب- يضاف إلى هذه الخلايا الفيروس المعدل جينياً فيهاجم الخلايا المصابة.
- ج- يحدث اندماج بين المادة الوراثية للفيروس المعدل جينياً والمادة الوراثية لخلايا نخاع العظم.
- ٣- تحقن الخلايا المعدلة جينياً في نخاع عظم المريض.

ج) ما أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينوم؟

- ١- تحديد الجينات المسببة للمرض.
- ٢- تحديد وظائف الجينات.
- ٣- تحديد الجينات المشفرة للبروتين.
- ٤- عزل الجينات لاستخدامها في الصيدلة والزراعة والصناعات الكيميائية.

د) ما هي الاختلالات الوراثية التي يمكن الكشف عنها باستخدام تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية؟

- ١) تضخم الكلية أو عدم وجودها.
- ٢) اختلالات في الحبل العصبي.
- ٣) بعض أمراض القلب.

هـ) ما هي مصادر استخدام بصمة الـ (DNA) ؟

- ١- الدم
- ٢- الجلد
- ٣- السائل المنوي
- ٤- جذور الشعر وغيرها.

و) صف التغيرات التي تحدث لخلايا الدم الحمراء عند الأشخاص المصابين بمرض الثلاسيميا؟

- ١- الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء لا يكتمل تمايزها فتبقى النواة داخلها.
- ٢- يتخذ البعض الآخر للخلايا أشكال غير طبيعية

ط) لماذا يبدي البعض تخوفاً من الأطعمة المعدلة جينياً؟ لأنها تحدث حالات من الحساسية عند بعض الناس

السؤال الرابع

أسئلة المقارنة:

وجه المقارنة	متلازمة داون	متلازمة تيرنر
سبب ظهور الاختلال الوراثي	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم ٢١	اتحاد حيوان منوي (X) مع بويضة خالية من الكروموسوم X

وجه المقارنة	متلازمة دوارد	متلازمة تيرنر
الأعراض التي تظهر على الأشخاص المصابين	اختلالات في القلب والكليتين قدرات عقلية وجسمية محدودة	اثنى عقيمة

الخريطة الجينية	خريطة الوراثة الخلوية	وجه المقارنة
مواد متلائة	اصباغ خاصة	المادة التي يعامل بها الكروموسومات

الخلايا الجسمية	الخلايا الجنسية	وجه المقارنة
انسجة العضلات والرئة والدماغ	الجاميتات والبويضة المخصبة	المادة التي يعامل بها الكروموسومات
لاتورث	تورث	امكانية التوارث

السائل الرهلي	خملات الكوريون	وجه المقارنة
(١٦-١٤) اسبوع	(١٠-٨) اسبوع	موعد إجراء الفحص
اقل سرعة	اسرع	سرعة النتائج

تيرنر	ادوارد	داون	وجه المقارنة
١٣	١٨	٢١	رقم الزوج الذي حدث عليه التغيير

أسئلة علل

- ١ - يلجأ المزارعين إلى استخدام مواد كيميائية مثل الكولشيسين؟
وذلك للحصول على نباتات تكون المجموعة الكروموسومية في خلاياها مضاعفة بشكل تام وحجم الثمار اكبر من الحجم الطبيعي.
- ٢ - بعض طفرات الاستبدال لا تؤثر في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية؟
لان الحمض الأميني الواحد يمكن أن يتمثل بأكثر من نوع واحد من الشيفرات، وبالتالي فإن حدوث طفرة قد ينتج شيفرة أخرى للحمض الأميني نفسه.
- ٣ - يستخدم للحصول على الخريطة الفيزيائية للجينوم البشري أكثر من نوع من إنزيمات التقطيع.
وذلك لضمان حصول التداخل بين هذه القطع ليتم بعد ذلك إعادة ترتيبها.
- ٤ - طفرات الإزاحة لها تأثير أكبر من طفرات الاستبدال في البروتين الناتج؟
وذلك لحدوث تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها DNA وقد يؤدي ذلك إلى توقف السلسلة البروتينية لأنه قد ينتج شيفرة إيقاف.
- ٥ - يعاني الأشخاص المصابين بالثلاسيميا من فقر دم شديد؟
وذلك بسبب تكسر معظم خلايا الدم الحمراء وتحللها بعد فترة قصيرة من إنتاجها، وبالتالي تفقد قدرتها على حمل كمية كافية من الأكسجين.
- ٦ - يبدي بعض الأشخاص تخوفا من تناول الأطعمة المعدلة جينياً؟
وذلك لأنها تسبب ظهور أعراض جانبية كالحساسية عند بعض الناس.
- ٧ - تعتمد معرفة التسلسل الأصلي لنوكليوتيدات الجينوم على مناطق التداخل في قطع الكروموسوم؟
لأنه من خلال مناطق التداخل يمكن معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينوم إذ انه من خلال هذه المناطق يمكن معرفة ترتيبها بالتسلسل ومعرفة القواعد التي تسبق مناطق التداخل والمناطق التي تليها حيث أن مناطق التداخل هي مناطق الربط بين القطعتين.

- ٨- وجدت بقع دم في مسرح جريمة، فتم أخذ عينة دم من المشتبه به؟
أخذت عينة دم من المشتبه به لعمل بصمة DNA له ومقارنتها مع بصمة DNA للعينه التي وجدت في مسرح الجريمة
- ٩- تكون المجموعة الكروموسومية في خلايا النباتات مضاعفة عند استخدام الكولشيسين؟
إذ أن هذه المادة تمنع تكوين الخيوط المغزلية فتبقى الكروموسومات في مركز الخلية.
- ١٠- تنتج الخريطة الفيزيائية للجينوم البشري بتقطيع الكروموسومات بواسطة أكثر من إنزيم تقطيع تعمل في مناطق مختلفة؟
لضمان حصول التداخل بين هذه القطع لتتم بعد ذلك إعادة ترتيبها أو لتقطيع الكروموسوم إلى قطع صغيرة متداخلة.
- ١١- تستخدم بصمة ال DNA أو البصمة الوراثية في مجال تعرف الأشخاص أو تحديد هويتهم بدقة كبيرة
لان تسلسل النيوكليوتيدات في DNA شخص ما لا يتكرر مع اي شخص آخر
- ١٢- تراكم الحمض الأميني فينيل الاتين في دم الإنسان المصاب بمرض فنيل كيتونيوريا؟
نتيجة طفرة في جين متنحي مسؤول عن تصنيع إنزيم له دور مهم في ايض الحمض الأميني فينيل الاتين الذي يتحول في أثناء التفاعلات الطبيعية في جسم الإنسان إلى الحمض الأميني تايروسين.
- ١٣- استمرار نجاح المعالجة الجينية للخلايا الجذعية التي تنتج خلايا الدم الحمراء وخلايا جهاز المناعة؟
لأنها قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض.

(إن أصبنا فمن الله وإن أخطانا فمن أنفسنا)

اتحنى للجميع النجاح

استاذ العلوم الحياتية: رامي نصار