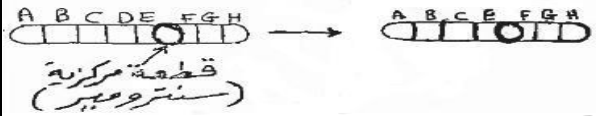
امتحان في العلوم الحياتية
الوحدة الأولى ـ الفصل الثاني : الطفرات وتأثيراتها

س1:- يتكون هذا السؤال من (12) فقرة، لكل فقرة أربعة بدائل، وإجابة واحدة صحيحة. حددها:

1. **تعرض غزال للأشعة فوق البنفسجية (UV)، فظهرت طفرة في شبكية عينه. أي العبارات الآتية غير صحيحة؟**
أ) قد تؤدي الطفرة إلى حدوث سرطان الشبكية. ب) قد تؤثر الطفرة في عمل خلايا الشبكية.
ج) ستورث الطفرة للأبناء. د) قد تؤثر الطفرة في شكل خلايا الشبكية.

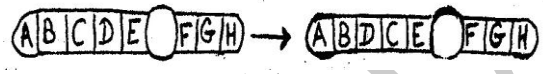
2. **أحد الآتية يحدث في الطفرة الجينية:-**
أ) فقدان جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم. ب) إضافة جين كامل أو أكثر إلى الكروموسوم.
ج) تغيُّر في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة للجين. د) انعكاس ترتيب الجينات في الكروموسوم.

3. **ماذا تسمى الطفرة الكروموسومية التي تحدث عندما ينفصل جزء من الكروموسوم، ويتصل بكروموسوم آخر مماثل له؟**
أ) حذف. ب) تبديل موقع. ج) تكرار. د) قلب.

4. **ما نوع الطفرة في تركيب الكروموسوم في الشكل الآتي؟**


أ) تبديل موقع ب) قلب ج) حذف د) تكرار

5. **ما نوع الطفرة الكروموسومية التي تنتج عن انفصال القطع الطرفية من كروموسوم واتصالها بكروموسوم آخر غير مماثل له؟**
أ) تبديل موقع ب) قلب ج) حذف د) تكرار

6. **ما نوع الطفرة الكروموسومية التي يمثلها الشكل؟**


أ) تبديل موقع ب) قلب ج) حذف د) تكرار

7. **ما نوع الطفرة التي ينعكس فيها ترتيب الجينات في جزء من الكروموسوم؟**
أ) تبديل موقع ب) قلب ج) حذف د) تكرار

8. **ما الطراز الكروموسومي الجنسي لشخص مصاب بمتلازمة كلاينفلتر؟**
أ) XY ب) XXY ج) XO د) XX

9. **ما الطراز الكروموسومي الجنسي لذكر يعاني من صغر حجم الأعضاء التناسلية؟**
أ) XXX ب) XY ج) XO د) XXY

10. **ما الطراز الكروموسومي الجنسي الذي يمثله موت الجنين في مراحل مبكّرة؟**
أ) XO. ب) OY. ج) XXY. د) XXX.

11. **أي الاختلالات الوراثية الآتية ينتج عن طفرة جينية؟**
أ) داون. ب) بتاو. ج) فينل كيتونيوريا. د) كلاينفلتر.

12. **كم نوعاً من الجاميتات ينتج عن عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف:**
أ) 1 ب) 2 ج) 3 د) 4

س2:- وضح المقصود بالمصطلحات العلمية الآتية:
أ. طفرة الإزاحة.
ب. الطفرة الموضعية.

س3:- فسر كلاً مما يأتي:
أ. عدم ظهور طفرة عند أبناء شخص لديه طفرة في الرئتين.
ب. لا تؤثر بعض الطفرات الموضعية في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية.
ج. بعض الطفرات الموضعية تسبب خطأً في التعبير الجيني.
د. بعض الطفرات الموضعية تحول دون حدوث تعبير جيني كامل.
ه. عندما يتغيَّر كودون إلى كودون وقف الترجمة تنتج الخلية بروتيناً غير مكتمل (ناقص).
و. طفرات الإزاحة لها تأثير أكبر من طفرات الموضعية في البروتين الناتج.
ز. إضافة إضافة زوج أوعدة أزواج من القواعد النيتروجينية على الجين يؤدي إلى تغيُّر كبير في نوع البروتين الناتج.
ح. تؤدي مشاركة الجاميتات غير الطبيعية الناتجة عن حالة عدم انفصال الكروموسومات في الانقسام المنصف في عملية الإخصاب إلى ظهور اختلالات وراثية؟
ط. يعاني الأشخاص المصابين بمرض التليف الكيسي من صعوبة في التنفس والهضم؟
ي. تراكم الحمض الأميني فينل ألانين في دم المصاب بمرض فينل كيتونوريا.
ك. يُنشِئ المستشار الوراثي سجل النسب الوراثي لأفراد العائلة؟
ل. وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي.
م. مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي.

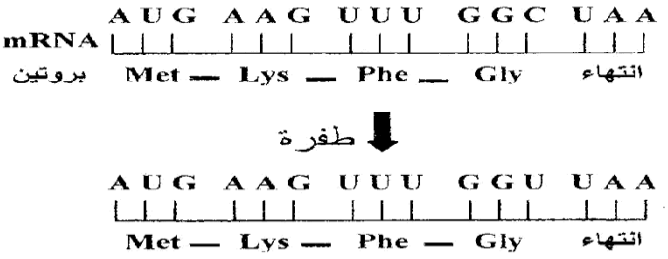
س4:- قارن بين كل مما يلي:
أ. طفرات الخلايا الجنسية (الجاميتات) وطفرات الخلايا الجسمية من حيث إمكانية توريث كل منها.
ب. حالة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء المرحلة الأولى وحالة عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف من حيث النسبة المحتملة لعدد الجاميتات الطبيعية الناتجة في كل منها.
ج. طفرة التكرار وطفرة تبديل الموقع من حيث كيفية حصول كل منهما؟

س5:- ما العوامل المستحثة المسببة للطفرة ؟

س6:- اذكر أنواع الطفرات الجينية؟

س7:- اذكر مثالاً على الطفرة مخطئة التعبير ؟

س8:- يمثل الشكل المجاور نتائج طفرة على السلسلة الأصلية من جزيء mRNA ، والمطلوب:
1. ماذا يسمى هذا النوع من الطفرات الجينية؟
2. ما تأثير هذه الطفرة في البروتين الناتج عنها؟ فســـر إجابتك.

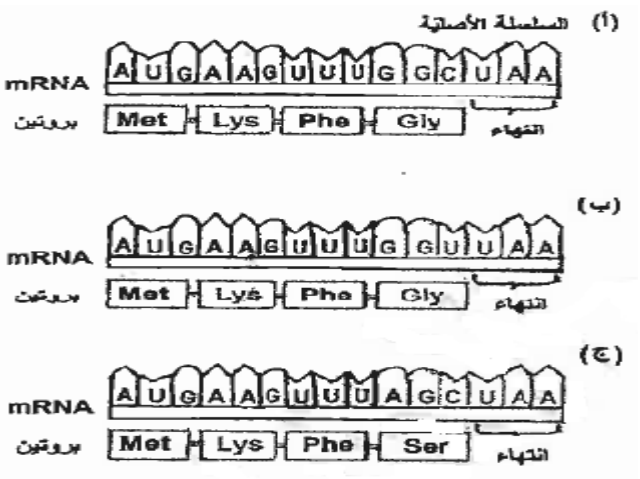


س9:- يبين الشكل (أ) سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الرايبوزي الرسول (mRNA)، وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة، ويبيّن الشكلين (ب) و (ج) نتائج حدوث حالتين من الطفرات وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج عن كل حالة. والمطلوب:-

أ) هل الطفرات الجينية التي حدثت في كلا الشـــكلين (ب و ج) إزاحة أم موضعية؟

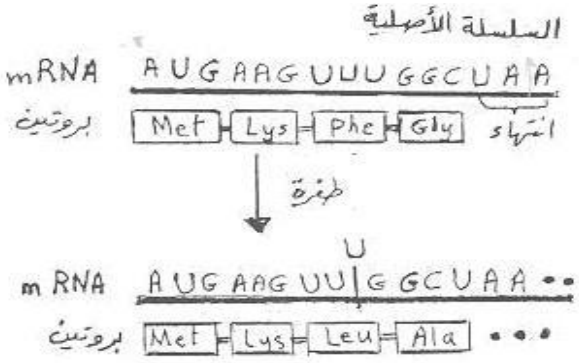
ب) لماذا يكون تأثير الطفرة في الشكل (ب) معدوما في البروتين الناتج؟

ج) ما تأثير الطفرة في الشكل (ج) على البروتين الناتج؟



س10:- يبين الشكل المجاور سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الرايبوزي الرسول mRNA، وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة، وجزيء mRNA بعد حدوث الطفرة، والمطلوب:

1. هل الطفرة الجينية التي حدثت إزاحة أم موضعية؟
2. هل تأثير هذه الطفرة في بناء البروتين كبير؟ ولماذا؟



س11:- ما أنواع الطفرات الكروموسومية ؟

س12:- ما أنواع الطفرات الناتجة عن التغيُّر في تركيب الكروموسوم.

س13:- صنف الطفرات الآتية التي تؤثر في تركيب الكروموسوم إلى طفرات تحدث في الكروموسوم نفسه، أو طفرات تحدث بين كروموسوم وآخر:

- طفرة تكرار. - طفرة حذف. - طفرة قلب. – طفرة تبديل الموقع.

س14:- ما أسباب الطفرات الناتجة عن تغير عدد الكروموسومات ؟

س15:- ما أسباب التغيُّر في عدد الكروموسومات في المرحلة الأولى من الانقسام المنصف؟

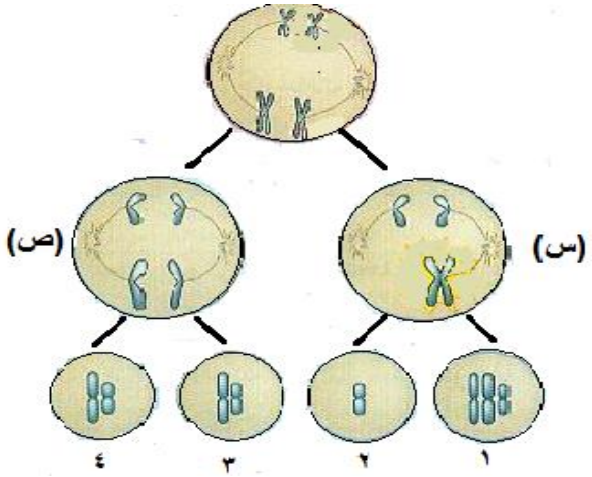
س16:- ما أسباب التغيُّر في عدد الكروموسومات في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف.

س17:- تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور الاختلالات الوراثية عند الإنسان؟ ولماذا؟

س18:- صنف الطفرات الكروموسومية الآتية إلى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم أو طفرات تؤثر في عدد الكروموسومات:

1. عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأم أو الأب.
2. انتقال القطع الطرفية من كل كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.

س19:- أي حالات حدوث طفرات في عدد الكروموسومات لا يمكن أن ينتج منها جاميتات طبيعية : حدوثها في المرحلة الأولى أم في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف ؟



س20:- يُمثل الشكل المجاور حالة عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، والمطلوب:

1. حدد رمز الخلية التي حدث فيها عدم الانفصال.
2. ما عدد الكروموسومات في كل من الجاميتات المشـار إليها بالأرقام (1 ، 2 ، 3 ، 4)؟

علماً بأن الرمز (n) يمثل عدد الكروموسومات الطبيعي

3. ماذا ينتج عند مشاركة الجاميتات غير الطبيعية في عملية الإخصاب؟

س21:- من الاختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية متلازمة داون ومتلازمة بتاو:-

1. ما رقم الزوج الكروموسومي الذي حدث فيه التغيير في كل من متلازمة : داون، وبتاو؟
2. ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة بتاو؟

س22:- يبين الجدول الأتي بعض الاختلالات الوراثية عند الإنسان، والمطلوب اكتب ما تمثله الأرقام (1، 2، 3)؟

الاختلال الوراثي	التغيُّر في عدد الكروموسومات الجسمية	أحد الأعراض
بتاو	(1)	الشفة العليا مشقوقة
(2)	الزوج رقم 21	(3)

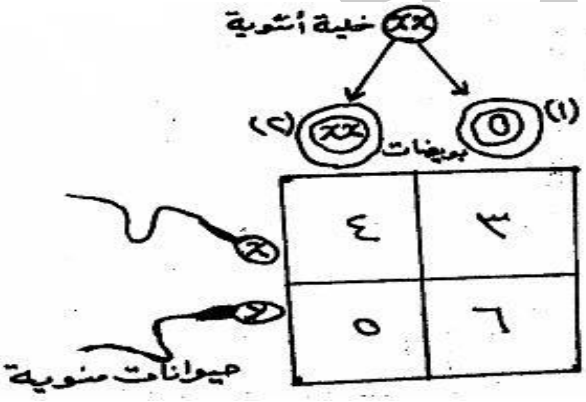
س23:- سم اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية؟

س24:- ما سبب حدود الاختلالات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية؟

س25:- اكتب اسم الاختلال الوراثي، والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة مما يأتي:

- أنثى عقيمة وقصيرة القامة.
- ذكر يعاني من صغر حجم الأعضاء التناسلية.
- أنثى تعاني من قِصَر القامة وامتلائها ووجود ثنية في الجفن العلوي.

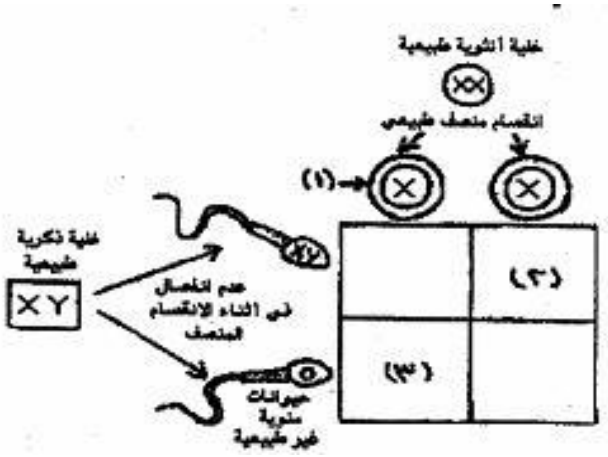
س26:- يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، ادرس الشكل ثم أجب عما يأتي :-



1. ما عدد الكروموسومات الكلي في كل من الخليتين المشار إليهما بالأرقام (1، 2) ؟
2. اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للجنين في المربع المشار إليه بالرقم (3) وحدد جنسه؟
3. لماذا يموت الجنين الناتج من المربع (6) ؟
4. ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (5)؟

س27:- يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان، والمطلوب:-

1. ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (1) ؟
2. اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (3)؟
3. ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (2)؟
4. حدد جنس الفرد في الحالة رقم (3).



س28:- يبين الجدول المجاور بعض الاختلالات الوراثية في الإنسان، اكتب ما تمثله الأرقام: (1 ، 2 ، 3) ؟

المتلازمة	الطراز الكروموسومي الجنسي	احد الأعراض
(1)	XXY	(2)
تيرنر	(3)	أنثى عقيمة.

س29:- اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلي عند الفرد لكل من الاختلالات الوراثية عند الإنسان في الجدول أدناه.

	متلازمة تيرنر	متلازمة كلاينفلتر	متلازمة داون
الطراز الكروموسومي الجنسي			
عدد الكروموسومات الكلي			

س30:- صنف الاختلالات الوراثية الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية:- متلازمة بتاو ، متلازمة داون ، متلازمة كلاينفلتر ، متلازمة تيرنر.

س31:- سم اختلالات وراثية مرتبطة بالطفرات الجينية؟

س32:- كيف يمكن التقليل من التأثيرات التي يسببها مرض فينل كيتونوريا إذا شُخِص في مرحلة الطفولة؟

س33:- اذكر أعراض للإصابة بمرض فينل كيتونوريا؟

س34:- كيف يمكن تجنب عواقب مرض فينل كيتونوريا (PKU) بالتحكم بتغذية الطفل المصاب؟

س35:- اذكر أعراض للإصابة بمرض نزف الدم – A (الناعور) ؟

س36:- صنف الاختلالات الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية، أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية.

1. التليف الكيسي. 2. متلازمة داون. 3. متلازمة تيرنر. 4. فينل كيتونوريا.

س37:- تصنف الطفرات إلى نوعين رئيسين هما: طفرات كروموسومية وطفرات جينية، أعط مثالاً على كل منهما؟

س38:- قارن بين الاختلالات التالية عند الإنسان في الجدول أدناه.

	التليف الكيسي	فينل كيتونوريا (PKU)	نزف الدم – A (الناعور)
سبب الحدوث			
موقع الطفرة على الزوج الكروموسومي			

س39:- تفيد الاستشارة الوراثية في حالات عدّة، اذكرها:

س40:- كيف يتم تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية ؟

س41:- ما الفحوصات المستخدمة في تشخيص الاختلالات الوراثية عند الجنين قبل الولادة ؟

س42:- وضح طريقة تشخيص الاختلالات الوراثية فحص خملات الكوريون؟

س43:- وضح طريقة تشخيص الاختلالات الوراثية فحص السائل الرهلي ؟

س44:- قارن بين طريقة فحص خملات الكوريون وطريقة فحص السائل الرهلي على خلايا الجنين من حيث:-

	فحص خملات الكوريون	فحص السائل الرهلي
فترة الحمل التي يتم إجراء الفحص فيها (عمر الجنين)		
سرعة النتائج		
الحاجة إلى زراعة خلايا الجنين		

س45:- ما أهمية مقارنة مخطط كروموسومات خلايا الجنين بالمخطط الكروموسومي الطبيعي للإنسان؟

س46:- من طرق تشخيص الاختلال الوراثية عند الإنسان، فحص خملات الكوريون وفحص السائل الرهلي، ما الأمور التي يمكن تحديدها من الخلايا التي يتم الحصول عليها من الطريقتين؟