

فرض الفصل الثالث

التمرين

لتحديد العلاقة بين النمط الظاهري والمورثي ندرس حالة شخص مصاب بفقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " مرض وراثي نادر يتميز اساسا بنقص حاد في عدد كريات الدم الحمراء بالاضافه الى ظهور اعراض تتمثل في وهن عضلي صعوبات في التنفس وفي عمل القلب.

الجزء الاول:

لتحديد اصل مرض فقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " نقترح الدراسة الاتيه:

تم قياس كميات الهيموغلوبين في الخلايا الاصليه لكريات الدم الحمراء عند شخص سليم وعند شخص مصاب بمرض فقر " Diamont-Blackfan " الدم النتائج موضحة في الشكل (أ) من الوثيقة (1) وفي دراسته اخرى تم تحديد تتابع النيوكليوتيدات في جزء من المورثة المسؤولة عن انتاج بروتين RSP19 ضروري لحدوث عملية تركيب البروتين في الخلايا الاصليه لكريات الدم الحمراء كما تم تحديد تتابع الاحماض الامينية في بروتين RSP19 الموافق لهذا الجزء من المورثة الشكل (ب).

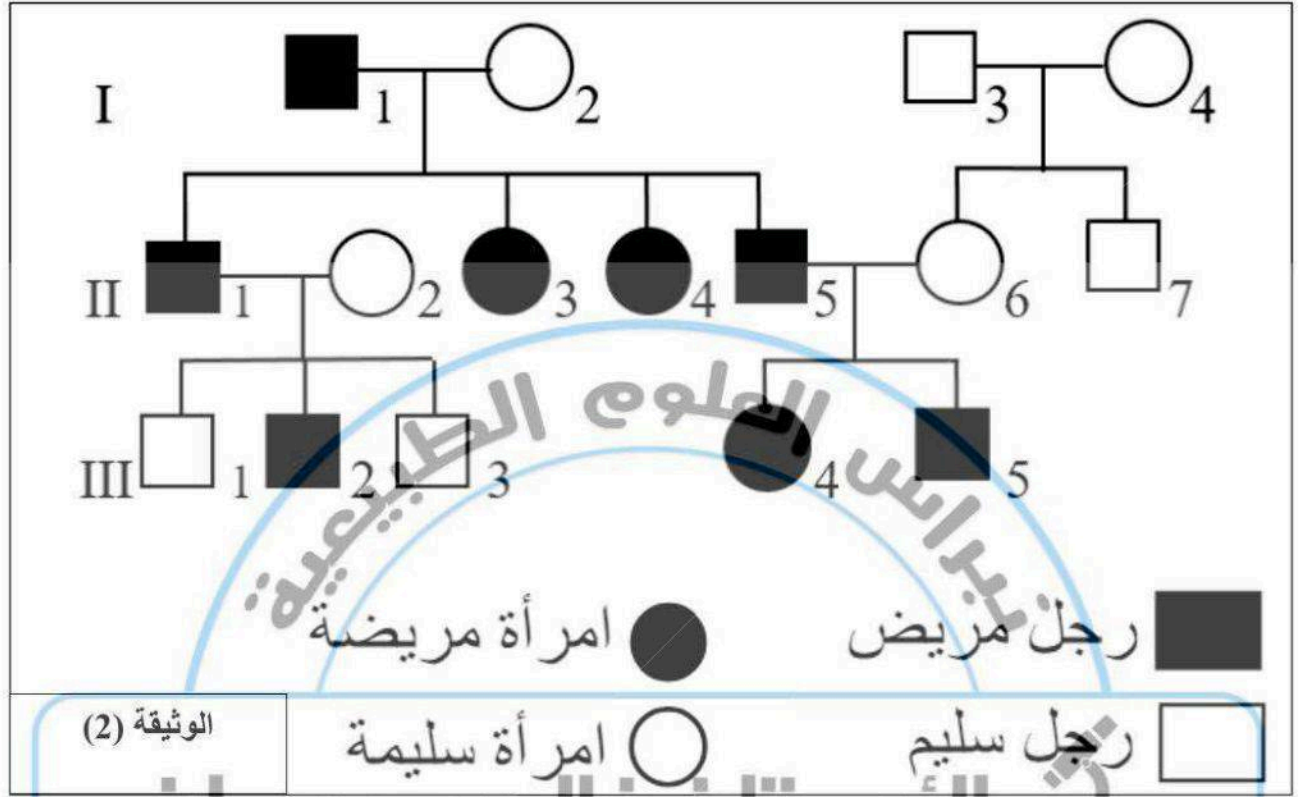
الخلايا الاصليه لكرية دم حمراء عند شخص طبيعي كمية عادية من الهيموغلوبين الشكل (أ)	جزء من المورثة المسؤولة عن انتاج بروتين RSP19 عند شخص طبيعي 11 CAG-CAG-GAG-TTC-GTC-AGA-GCC-CTA-AGA-AGA تتابع الاحماض الامينية في جزء البروتين RSP19 الموافق Gln - Gln - Glu- Phe-Val -Arg -Ala -Leu-Arg - Arg جزء من المورثة المسؤولة عن انتاج بروتين RSP19 عند شخص مصاب CAG-CAG-GAG-TTC-TTC-AGA-GCC-CGA-AGA-AGA تتابع الاحماض الامينية في جزء البروتين RSP19 الموافق Gln - Gln - Glu- Phe- Phe - Arg - Ala - Arg- Arg - Arg الشكل (ب)
--	--

الوثيقة (1)

-اشرح سبب الاصابة بالمرض مبينا مختلف مستويات النمط الظاهري للفرد المصاب باستغلال الوثيقة (1).

الجزء الثاني:

لتحديد كيفية انتقال مرض فقر الدم من نوع " Diamont-Blackfan " نقترح دراسته دراسة شجرة عائلة ظهر عندها هذا المرض الوثيقة (2)



-وضح كيفية انتقال مرض " Diamont-Blackfan " باستغلال الوثيقة (2). مع التمثيل الصبغي للأفراد التي تم الاستشهاد بها.

استعمال الرمز D/d للتعبير عن اليلي المورثة.



بالتوفيق

الاستاذة وازن

فرض الفصل الثالث

التمرين

لتحديد العلاقة بين النمط الظاهري والمورثي ندرس حالة شخص مصاب بمرض Tay- Sachs تظهر اعراض هذا المرض عند الاطفال ما بين سن الثانية والثالثة ومن اهم هذه الاعراض فقدان قدره على الحركة نوبات الصرعه اضطرابات في التوازن حساسيه مفرطه تجاه الضجيج تاخر عقلي واحيانا نقص في البصر، يموت الاطفال المصابون بهذه المرض عموما في سن الخامسة. لفهم اصل هذا المرض وكيفية انتقاله نقترح الدراسة الآتية.

الجزء الاول:

لتحديد اصل مرض Tay- Sachs تظهر نقترح الدراسة الآتية: اجريت مجموعه من الدراسات على الخلايا العصبية حيث تم دراسته أحد المكونات الحويصلات السيتوبلازميه الموجوده في الخلايا العصبية والتي تدعى بالليزوزومات (حويصلات) ، تحتوي هذه الليزوزومات على انزيم HEX-A ، الشكل أ من الوثيقة (1) يظهر تأثير الانزيم HEX-A في الخلايا العصبية عند الشخص السليم والمصاب بالمرض.

أما الشكل (ب) من الوثيقة (1) فيمثل جزء من المورثه المسؤوله عن انتاج انزيم HEX-A و تتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-A الموافق عند شخص طبيعي وعند شخص مصاب بالمرض.

مستوى الفرد	مستوى الخلايا (الخلايا العصبية)	مستوى الجزيئات
فرد سليم	نواة ليزوزوم	HEX-A وظيفي مركب GNA Ganglioside GM3 Ganglioside GM2
فرد مصاب بمرض Tay-Sachs	نواة ليزوزوم ضخم	HEX-A غير وظيفي تراكم Ganglioside GM2 Ganglioside GM2
الشكل (أ)		

1270 ↓ CGT ATA TCC TAT GCC CCT GAC	1290 ↓ CGT ATA TCT ATC CTA TGC CCC TGA C....
Arg Ile Ser Tyr Ala Pro Asp	Arg Ile Ser Ile Ile Cys Pro Ser
جزء من المورثة المسؤوله عن انتاج انزيم HEX-A عند شخص طبيعي تتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-A الموافق.	جزء من المورثة المسؤوله عن انتاج انزيم HEX-A عند شخص مصاب. تتابع الاحماض الامينية في جزء انزيم HEX-A الموافق

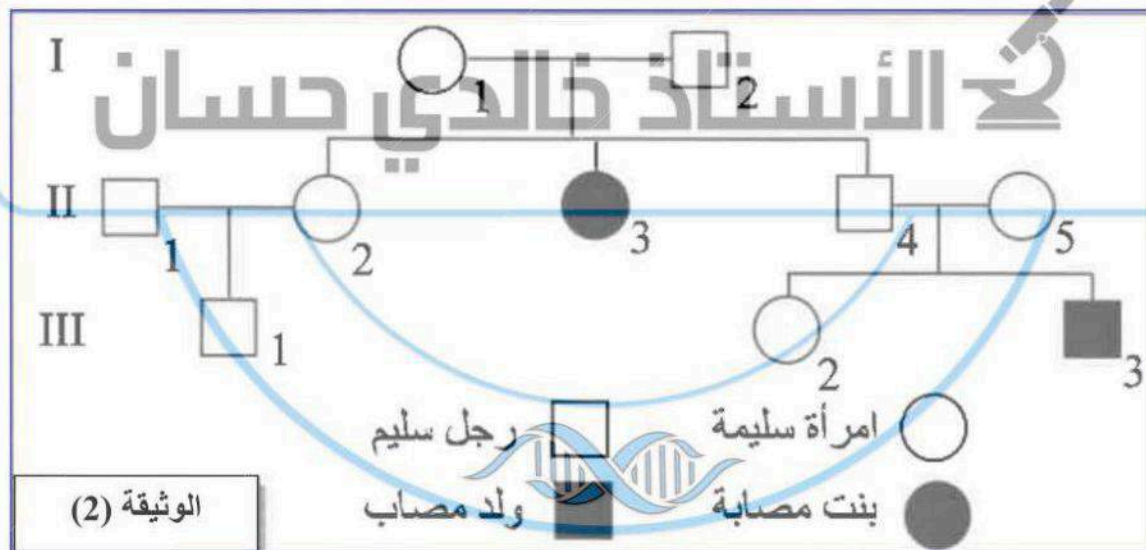
الشكل (ب)

الوثيقة (1)

- اشرح سبب الاصابة بالمرض مبينا مختلف مستويات النمط الظاهري للفرد المصاب باستغلال الوثيقة (1).

الجزء الثاني:

لتحديد كيفية انتقال مرض Tay- Sachs نقترح دراسته دراسة شجرة عائلة ظهر عندها هذا المرض الوثيقة (2).



الوثيقة (2)

- أثبت ان اليل مرض Tay- Sachs متحي محمول على صبغي جسي باستغلال الوثيقة (2). مع التمثيل الصبغي للأفراد التي تم الاستشهاد بها.

استعمال الرمزين H/h للتعبير عن اليلي المورثة.

بالتوفيق

الاستاذة وازن