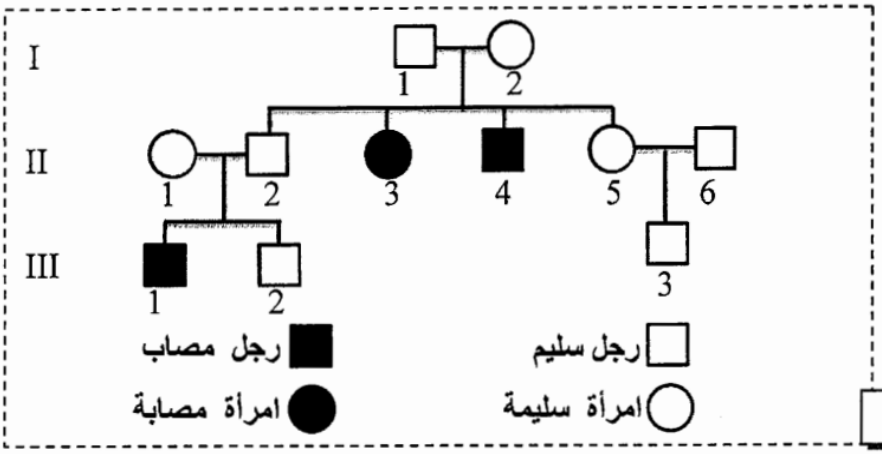
تمارين فصل الوراثة البشرية من الامتحانات الوطنية- الأستاذ محمد اشباني

التمرين 1 :bac_svt_2016_Rat

داء الاصطباغ الدموي "L'hémochromatose" الوراثي مرض ناتج عن إفراط في الامتصاص المعوي لعنصر الحديد الموجود في الأغذية مما يؤدي إلى تراكم هذا العنصر في الجسم، مسببا في ظهور مجموعة من الأعراض بعد سن الأربعين في شكل اضطرابات مختلفة على مستوى الكبد والغدد والجلد.

- تمثل الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بداء الاصطباغ الدموي.



الوثيقة 4

3. باستثمار شجرة النسب الممثلة في الوثيقة 4، **بين(ي)** أن الحليل غير العادي متنح وأن المورثة المدروسة محمولة على صبغي لاجنسي. (0.75 ن)

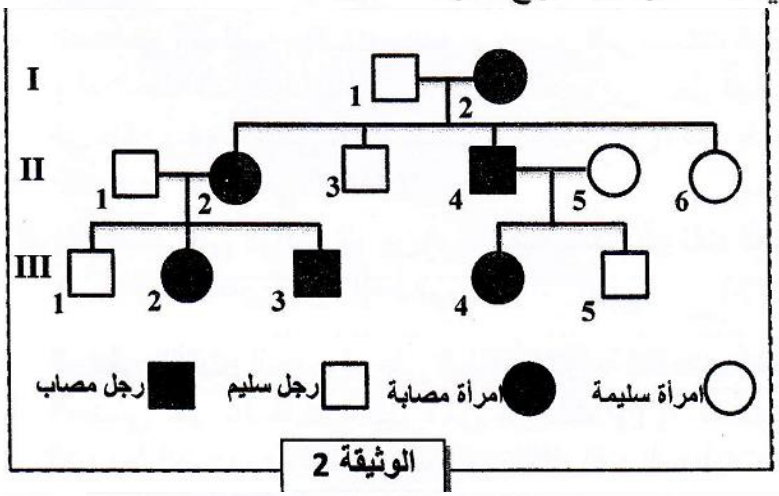
4. أ- **أعط** (ي) الأنماط الوراثية للأفراد I_2 و II_4 و II_5. (0.75 ن)

أرمز(ي) للحليل العادي ب H و الحليل المسؤول عن المرض ب h .

ب - يرغب الزوجان II_1 و II_2 في إنجاب مولود جديد ،**حدد** (ي) احتمال إنجاب طفل مصاب بالمرض من طرف هذين الزوجين **بالاستعانة** بشبكة التزاوج. (1 ن)

التمرين 2 :bac_svt_2016_Nor

التهاب الشبكية الصباغي (*Rétinite pigmentaire*) مرض يصيب العينين ويؤدي إلى انحلال الشبكية وفقدان تدريجي لوظيفة الإبصار قد يصل إلى العمى. لإبراز الأصل الوراثي لهذا المرض نقترح الدراسة التالية :



الوثيقة 2

- تقدم الوثيقة 2 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض التهاب الشبكية الصباغي ، وتبين الوثيقة 3 توزيع الحليلات المرتبطة بالصفة المدروسة عند بعض أفراد هذه العائلة.

الأفراد	III_4	III_3	II_5	II_4	II_2	II_1	I_2	I_1
عدد الحليلات العادية	1	1	2	1	1	2	1	2
عدد الحليلات الممرضة	1	1	0	1	1	0	1	0

الوثيقة 3

2. بالاستعانة بمعطيات الوثيقتين 2 و3، **بين(ي)** أن الحليل الممرض سائد ومحمول على صبغي لاجنسي. (1ن)

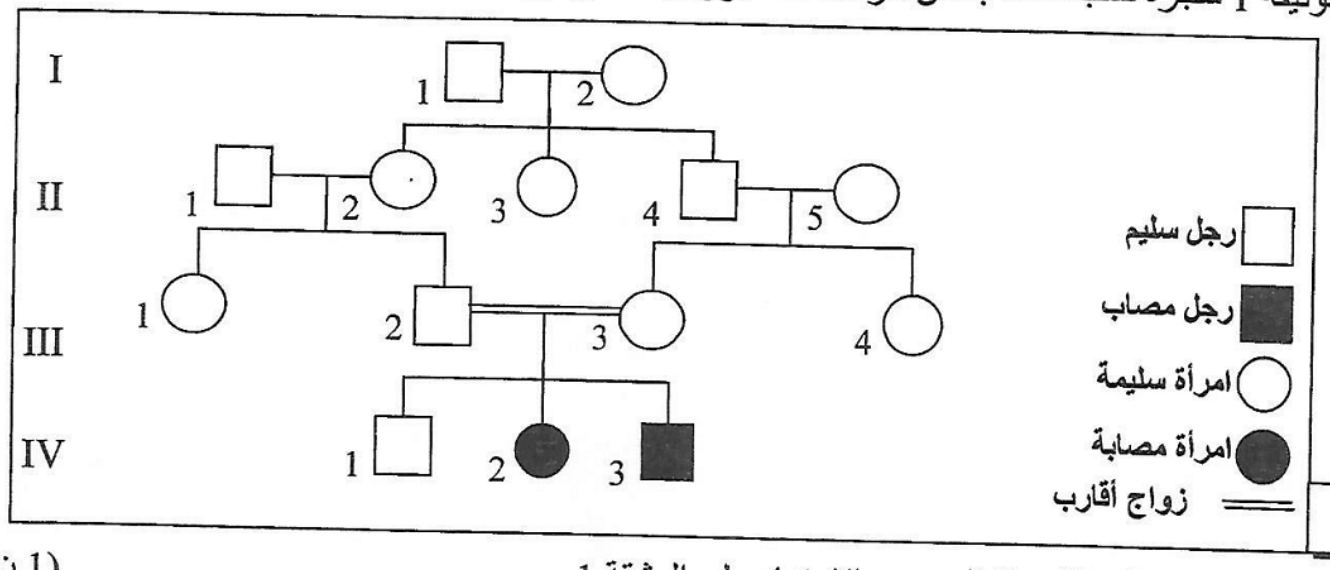
3. حدد(ي) احتمال إنجاب طفل سليم في حالة زواج الفردين III_3 و III_4، **علل(ي)** إجابتك **بالاستعانة** بشبكة التزاوج.

(استعمل(ي) الرمزين R و r للدلالة على حليلي المورثة المدروسة). (1 ن)

التمرين 3 :bac_svt_2015_Rat

يصاب بعض الأشخاص بالمهق، وهو مرض وراثي نادر ينجم عن خلل في تركيب صبغة الميلانين، وهي مادة ملونة للبشرة والشعر عند الإنسان. لتحديد الأصل الوراثي لهذا المرض وفهم كيفية انتقاله، نقترح المعطيات الآتية:

✓تمثل الوثيقة 1 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.



الوثيقة 1

1. **حدد، معللا إجابتك**، كيفية انتقال هذا المرض بالاعتماد على الوثيقة 1. (1 ن)

2. أ - **أعط** النمط الوراثي أو الأنماط الوراثية الممكنة للأفراد III_2 و III_3 و IV_1 و IV_2.

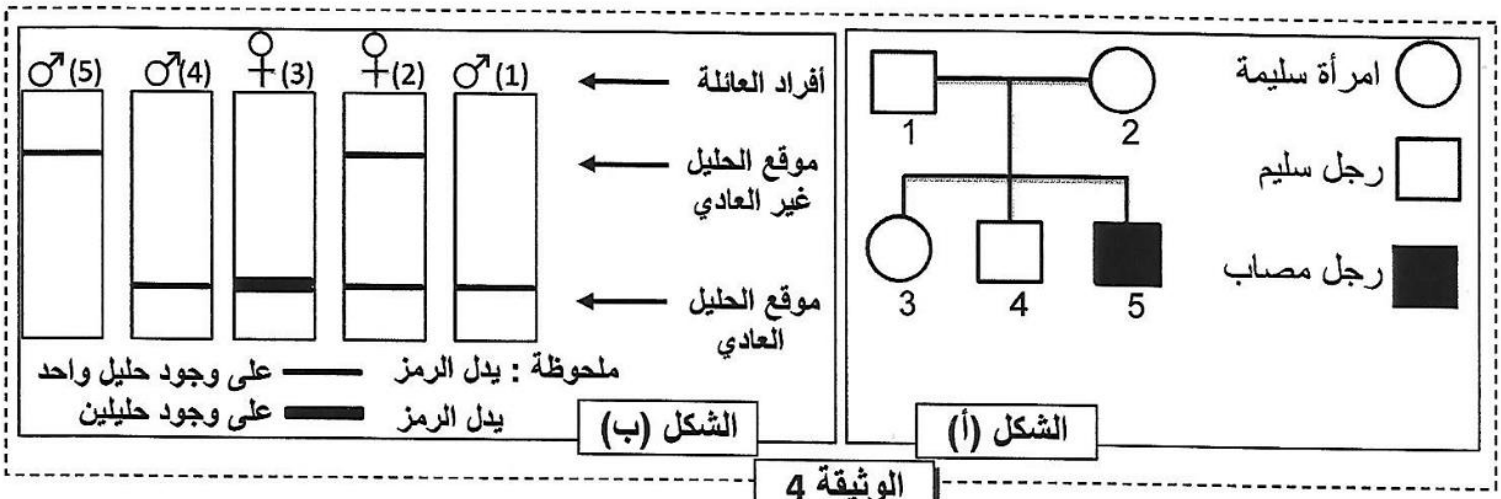
(استعمل الرمزين A و a للتعبير عن حليلي المورثة المدروسة). (1 ن)

ب - بالاعتماد على شبكة التزاوج، **حدد** احتمال إنجاب الزوجين III_2 و III_3 لمولود مصاب بالمهق، ثم **استنتج** العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل IV. (1 ن)

التمرين 4 :bac_svt_2015_Nor

الفوال (Le Favisme)، أو نقص أنزيم G6PD، مرض وراثي يعرف انتشارا واسعا. يؤدي هذا المرض إلى تدمير الكريات الحمراء، مما يتسبب في فقر دم حاد واصفرار في الجلد، خصوصا بعد تناول بعض الأدوية أو بعض أنواع الأغذية مثل الفول.

- يقدم الشكل (أ) من الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الفوال، ويقدم الشكل (ب) من نفس الوثيقة عدد ونوع حليلات المورثة المدروسة عند أفراد هذه العائلة باعتماد تقنية الهجرة الكهربائية.



الوثيقة 4

3. باستثمار شكلي الوثيقة 4 **بين** أن الحليل غير العادي متنح والمورثة المدروسة محمولة على الصبغي الجنسي X. (1ن)

- يعتبر مرض الفوال من الأمراض الوراثية المنتشرة في العالم. يقدر تردد الحليل الممرض في إحدى الساكنات بـ 1/20 ، باعتبار أن هذه الساكنة خاضعة لقانون Hardy-Weinberg:

4. أ- **أحسب** تردد كل من الإناث والذكور المصابين بالمرض. **ماذا تستنتج؟** (1.25 ن)

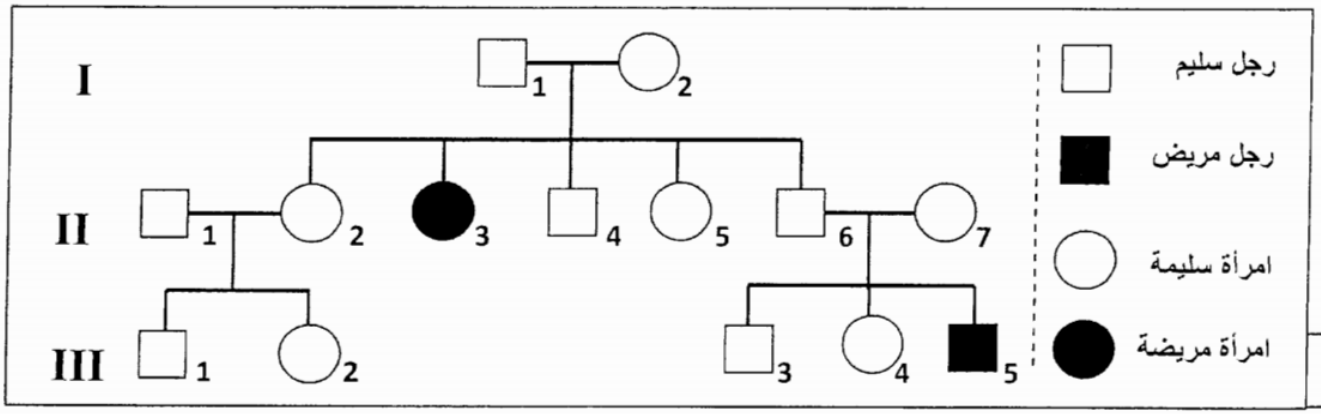
ب- **أحسب** تردد الإناث السليمات القادرات على نقل المرض داخل هذه الساكنة. (0.25 ن)

(استعمل الرمز M بالنسبة للحليل السائد والرمز m بالنسبة للحليل المتنحي)

التمرين 5 :bac_svt_2014_Rat

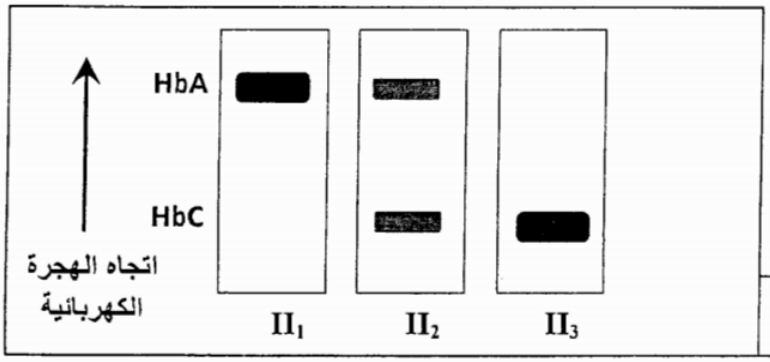
الهيموكلوبينوز C (Hémoglobinose C) مرض وراثي يؤدي إلى فقر دم خفيف ناجم عن خضاب دموي غير عادٍ HbC. توجد المورثة المسؤولة عن إنتاج الخضاب الدموي في شكل عدة حليلات من بينها الحليل HbA الذي يتحكم في تركيب خضاب دموي عادٍ، والحليل HbC المسؤول عن تركيب خضاب دموي غير عادٍ (مُتَبَلْوِر). لتعرف أسباب هذا المرض وكيفية انتقاله نقدم المعطيات الآتية:

تمثل الوثيقة 2 شجرة نسب عائلة إفريقية يعاني بعض أفرادها من هذا المرض.



الوثيقة 2

2. **حدد** كيفية انتقال مرض الهيموكلوبينوز C عند هذه العائلة **وأعط** ، **معللا** إجابتك ، الأنماط الوراثية المحتملة للأفراد II_1 و II_2 و II_3. (1.5 ن)
(أرمز لحليلي هذه المورثة بـ T و t)



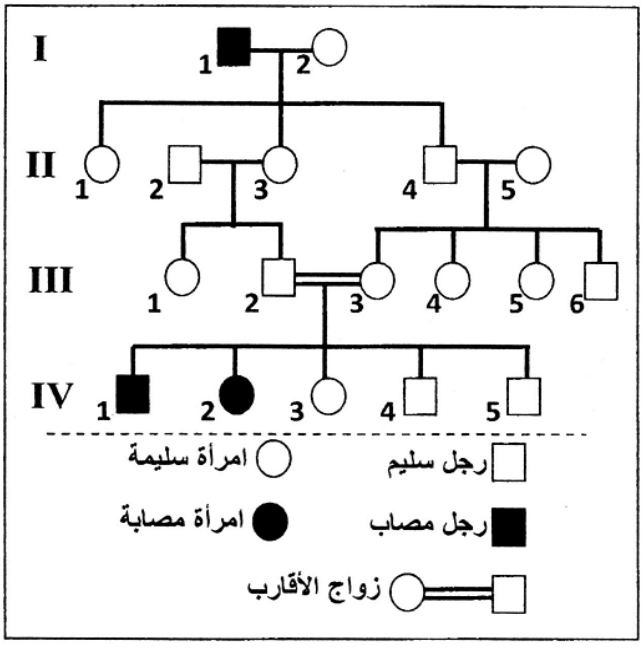
الوثيقة 3

- قصد التحديد الدقيق لهذه الأنماط الوراثية تم اعتماد تقنية الهجرة الكهربائية لتفريق أنواع الخضاب الدموي HbA و HbC عند بعض أفراد هذه العائلة، وتم الحصول على النتائج المبينة في الوثيقة 3.

3. **بيّن** كيف تُمكّن هذه النتائج من التأكد من الأنماط الوراثية للأفراد المشار إليهم في السؤال 2. (0.75 ن)

التمرين 6 :bac_svt_2014_Nor

- مرض " **Charcot-Marie-Tooth de type 4A** "، مرض وراثي يترتب عنه ضمور عضلي وخلل يصيب الأعصاب الحسية المرتبطة بنهايات الأطراف نتيجة تدمير النخاعين المحيط بالألياف العصبية. تمثل الوثيقة الآتية شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض:



1. **حدّد** كيفية انتقال هذا المرض، ثم أعط النمط الوراثي للأفراد II_4 و III_2 و III_3 و III_4 **علل** إجابتك. (1,25 ن)
(استعمل الرمزين T و t للتعبير عن حليلي المورثة المسؤولة عن هذا المرض).

2. علما أن السيدة II_5 غير ناقلة للمرض (غير حامل للحليل المسؤول عن المرض):
أ. حدّد احتمال إنجابها لفرد ناقل للمرض واحتمال إنجابها لفرد مريض إثر زواجها بالسيد II_4، **معللا** ذلك بشبكة التزاوج. (0,75 ن)
ب. بَيِّن، باعتماد شبكة التزاوج، أن زواج الأقارب بَيْنَ III_2 وIII_3، يَرْفع من احتمال نقل هذا المرض واحتمال إصابة الأبناء به. (0,75 ن)

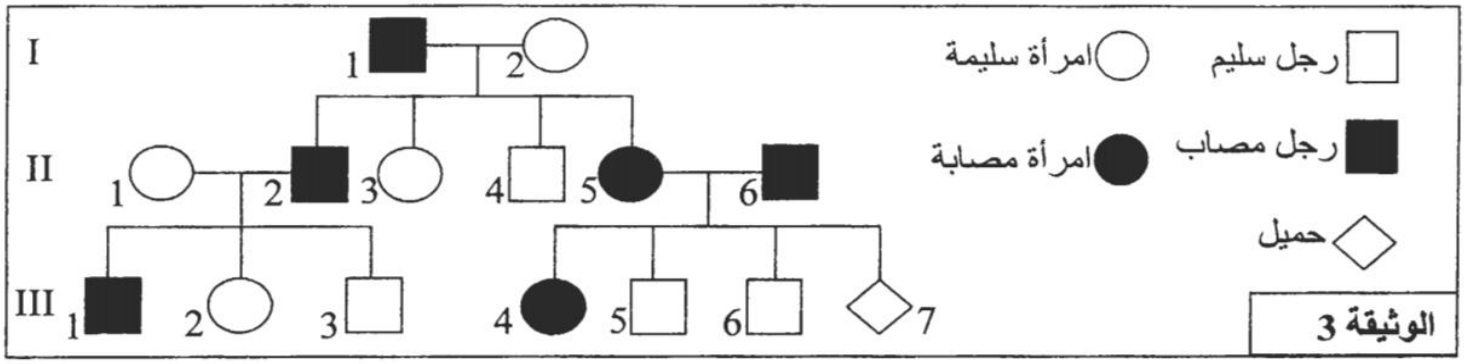
- تُقدر نسبة احتمال الإصابة بهذا المرض عند إحدى ساكنات أوروبا بـ 5 حالات في كل 100 000 نسمة. باعتبار أن الساكنة متوازنة.

3. **أ. أحسب** ترددي الحليليْن T و t. (0,75 ن)
ب. أحسب تردد الأفراد مختلفي الاقتران الناقلين للمرض. (0,5 ن)

التمرين 7 :bac_svt_2013_Nor

يعتبر مرض الودانة " l'achondroplasie " من الأمراض الوراثية عند الإنسان. يعاني الأشخاص المصابون بهذا المرض من شذوذات في نمو الغضاريف المؤدي إلى نوع من القزمية، خصوصا على مستوى الوجه والأطراف. لفهم سبب ظهور هذا المرض، وكيفية انتقاله نقترح دراسة المعطيات الآتية:

II. تمثل **الوثيقة 3** شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بمرض الودانة.



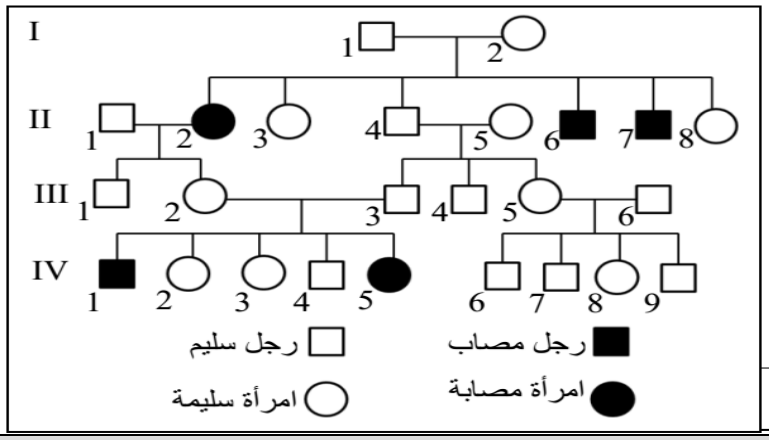
3 . بين، معللا إجابتك، أن مرض الودانة سائد، وغير مرتبط بالجنس. (1 ن)
(أرمز للحليل العادي بـ A أو a وللحليل الممرض بـ B أو b)
ينتظر الزوجان II_5 و II_6 مولودا جديدا III_7.

4. حدد احتمال إصابة هذا المولود بالمرض **معللا** ذلك باستعمال شبكة التزاوج. (1 ن)

التمرين 8 :bac_svt_2012_Nor

يَنْجُمُ أحد أنواع مرض السكري عن تركيب أنسولين غير عادٍ لا يمكنه أن يرتبط بمستقبلاته الغشائية. لفهم كيفية انتقال هذا المرض وأصله الوراثي، نقترح المعطيات الآتية:

- تُمثل **الوثيقة 1** شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بالمرض.



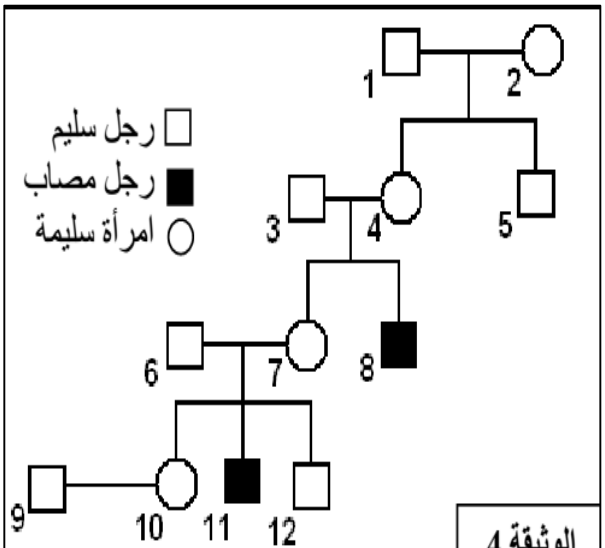
1. مستعينا بمعطيات شجرة النسب ، **بيّن** أن الحليل المسؤول عن المرض متنح ومرتبط بصبغي لاجنسي. (0.75 ن)

2. أعط الأنماط الوراثية المناسبة للفردين III_2 و III_3 ، **وحدّد** احتمال إنجابهما لطفل مصاب.(0.75 ن)
(استعمل الرمز **N** أو **n** للحليل العادي و **D** أو**d** للحليل الممرض).

التمرين 9 :bac_svt_2008_Nor

من بين الأمراض الاستقلابية الوراثية، يوجد مرض ناتج عن نقص في نشاط أنزيم كليكوز 6 فوسفات مزيل الهدروجين (G6PD). يلعب هذا الأنزيم دورا أساسيا في استقلاب الكليكوز 6 فوسفات داخل الخلايا، وخاصة الكريات الحمراء. ينتج عن هذا النقص الإصابة بفقر الدم.

- تمثل الوثيقة 4 شجرة نسب عائلة بعض أفرادها مصابون بهذا المرض.



3) علما أن الفرد 3 لا يحمل الحليل المسؤول عن المرض بين، معللا إجابتك، كيفية انتقال هذا المرض، وأعط شبكة التزاوج تفسر بها انتقال حليلي هذه المورثة من الأبوين 3 و 4 إلى الإبنين 7 و 8. (استعمل A و a للترميز إلى الحليلين). (2,5 ن)

تصحيح تمارين فصل الوراثة البشرية من الامتحانات الوطنية- الأستاذ محمد اشباني

التمرين 1 :bac_svt_2016_Rat

3

- الحليل غير العادي متنحي ؛ التعليل : إنجاب أبناء مصابين من آباء سليمين 0.25
- المورثة المدروسة غير مرتبطة بالجنس؛ التعليل:
- المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي Y نظرا لإصابة الذكور و الإناث 0.25
- المورثة غير محمولة على الصبغي الجنسي X لأن المرض متنحي والأب I_1 سليم و أنجب بنتا II_3 مصابة. 0.25

ملحوظة: يقبل كل تعليل صحيح.

4

أ -

الأفراد	I_2	II_4	II_5
الأنماط الوراثية	(H//h)	(h//h)	(H//h) أو (H//H)

0.25 × 3

ب -

الأبوان : II_1 x II_2

المظهر الخارجي : [H] [H]

النمط الوراثي: H//h H//h

الأمشاج: h 1/2 ، H 1/2 h 1/2 ، H 1/2 ..... 0.25

شبكة التزاوج:

الأمشاج:	H 1/2	h 1/2
H 1/2	[H] H//H 1/4	[H] H//h 1/4
h 1/2	[H] H//h 1/4	[h] h//h 1/4

..... 0.5

احتمال إنجاب طفل مصاب بالمرض هو 1/4 ..... 0.25

التمرين 2 :bac_svt_2016_Nor

2

- الحليل الممرض سائد : الفرد I_2 له مظهر خارجي مصاب (الوثيقة 2) و هو مختلف الاقتران (الوثيقة 3) 0.25x2
- الصفة غير مرتبطة بالجنس : كل من الذكور و الإناث يتوفرون على حليلين لنفس المورثة (الوثيقة 3) 0.25x2

ملحوظة : يقبل كل جواب صحيح

3

احتمال إنجاب طفل سليم :

الأبوان : III_4 x III_3

المظهر الخارجي : [R] [R]

النمط الوراثي: (R//r) (R//r)

الأمشاج: R 1/2 ، r 1/2 R 1/2 ، r 1/2 ..... 0.25

شبكة التزاوج: 2 ×

الأمشاج:	R 1/2	r 1/2
R 1/2	(R//R) [R] 1/4	(R//r) [R] 1/4
r 1/2	(R//r) [R] 1/4	(r//r) [r] 1/4

..... 0.25

احتمال إنجاب طفل سليم هو: 1/4 ..... 0.25

التمرين 3 :bac_svt_2015_Rat

1

- الأبوان III_2 وIII_3 سليمان وأنجبا أبناء مصابين ← الحليل المسؤول عن المرض متنحي 0.25
- وجود إناث مصابات (أو إبن مصاب ينحدر من أب سليم)← المورثة المسؤولة عن المرض غير محمولة على الصبغي Y 0.25
- البنت IV_2 مصابة وتنحدر من الأب III_2 سليم ← المورثة المسؤولة عن المرض غير محمولة على الصبغي X 0.25
← المورثة المسؤولة عن المرض غير محمولة على X و لاعلى Y. إذن غير مرتبطة بالجنس..... 0.25

2

أ. **الأنماط الوراثية :** الترميز : الحليل العادي A و الحليل غير العادي a.

الأفراد	الأنماط الوراثية
III_2	A//a
III_3	A//a
IV_1	A//A أو A//a
IV_2	a//a

0.25 × 4

ب. **احتمال ظهور المهق عند أبناء الزوجين III_2 و III_3:**

الأبوان : الزوج III_2 X الزوجة III_3

المظهر الخارجي : [A] [A]

النمط الوراثي: A//a A//a

الأمشاج: a A // a A

1/2 1/2 1/2 1/2

0.25 .....

شبكة التزاوج:

a 1/2	A 1/2	
A//a [A] 1/4	A//A [A] 1/4	A 1/2
a//a [a] 1/4	A//a [A] 1/4	a 1/2

0.25 .....

0.25 احتمال إنجاب مولود مصاب بالمهق عند الزوجين III_2 و III_3 هو $\frac{1}{4}$ . .....

0.25 العامل الذي ساعد على ظهور المرض في الجيل IV هو زواج الأقارب (III_2 و III_3 ينحدران من نفس العائلة) .....

التمرين 4 :bac_svt_2015_Nor

3

- الحليل غير العادي متنحي : الإبن 5 مصاب و ينحدر من الأبوين 1 و 2 سليمين أو الأم 2 تتوفر على الحليلين معا (الشكل -ب-) و لها مظهر خارجي سليم 0.5
- المورثة المدروسة مرتبطة بالجنس و محمولة على الصبغي الجنسي X نظرا لكون المورثة ممثلة بحليلين عند الإناث و بحليل واحد عند الذكور 0.5

4

أ . **تردد الذكور المصابين بالمرض :**

0.5 $f(X_mY) = f(m) = q = 1/20$

- تردد الإناث المصابات بالمرض :

0.5 $f(X_mX_m) = q^2 = (1/20)^2 = 1 / 400$

0.25 **- استنتاج :** المرض يصيب الذكور بنسبة أكبر من الإناث.....

ب . **- تردد الإناث السليمات القادرات على نقل المرض داخل الساكنة :**

0.25 $f(X_MX_m) = 2pq = 2(1 - q)q = 2(1 - 1/20) \times 1/20 = 0.095$

التمرين 5 :bac_svt_2014_Rat

2

- المرض متنحي: الأبوان I_1 و I_2 سليمان وأعطيا بنتا II_3 مصابة..... 0.25
- المرض غير مرتبط بالجنس: غير مرتبط بالصبغي Y لكون الأب II_6 سليم وأعطى ابنا III_5 مصابا، فلو كان مرتبطا بهذا الصبغي لكان الأب مصابا (أو لأنه يصيب الإناث). وغير مرتبط بالصبغي الجنسي X: الأب I_1 سليم وأعطى بنتا II_3 مصابة. فلو كان مرتبطا بالجنس لكان الأب مصابا، لكون المرض متنحيا والصبغي الجنسي ينقل من الآب إلى البنت..... 0.5
- الفردان II_1 و II_2 سليمان يمكن أن تكون II_2 مختلفة الاقتران T//t أو متشابهة الاقتران T//T لكونها سليمة وأبواها مختلفا الاقتران. ويمكن أن يكون الفرد I_1 سليما متشابه الاقتران T//T او سليما ناقلا للمرض T//t..... 0.5
- الأنثى II_3 مصابة نمطها الوراثي t//t لكون المرض متنحيا..... 0.25

3

الأنثى II_2 تتوفر على الخضابين الدمويين HbA و HbC يدل هذا على أنها تتوفر على الحليلين المسؤولين عن هذين الخضابين وبالتالي فهي مختلفة الاقتران T//t..... 0.25

الفرد II_1 يتوفر فقط على الخضاب الدموي HbA وبالتالي فهو حامل فقط للحليلين المسؤولين عن الخضاب الدموي السليم إذن نمطه الوراثي هو T//T 0.25

الأنثى II_3 تتوفر فقط على الخضاب الدموي HbC وبالتالي فهي حاملة للحليلين المسؤولين عن الخضاب الدموي غير العادي إذن نمطها الوراثي هو t//t 0.25

التمرين 6 :bac_svt_2014_Nor

1

تعليل سليم من قبيل:

- المرض متنحي: الأبوان III_2 وIII_3 سليمان وأعطيا أبناء مصابين؛..... 0.25
- المرض غير مرتبط بالصبغي Y: ظهور المرض عند الإناث، وغير مرتبط بالصبغي X: البنت IV_2 مصابة وأبوها III_2 سليم، فلو كان المرض مرتبط بالجنس لكان أبوها مصابا لكونها تأخذ الصبغي الجنسي X من الأب..... 0.25
- السيد II_4 ناقل للمرض لكون أبيه مصابا نمطه الوراثي هو T//t..... 0.25
- III_2 و III_3: هذان الفردان مختلفا الاقتران لكونهما أنجبا أطفالا مصابين نمطهما الوراثي هو T//t..... 0.25
- III_4 : سليمة وأبوها ناقل للمرض، يمكن أن يكون نمطها الوراثي هو T//T أو T//t 0.25

2 أ

السيدة II_5 غير ناقلة للمرض نمطها الوراثي هو T//T

احتمال إنجابها لفرد ناقل للمرض هو 1/2 واحتمال إنجابها لفرد مصاب هو 0

التعليل بشبكة التزاوج:

	T ½	t ½
T	T//T ½	T//t ½

..... 0.75

ب

حالة زواج الأقارب III_2 مع III_3:

سيصبح احتمال إنجابهما لفرد ناقل للمرض هو ½ واحتمال أنجاب لفرد مصاب هو ¼.

التعليل بشبكة التزاوج:

	T ½	t ½
T ½	T//T ¼	T//t ¼
t ½	T//t ¼	t//t ¼

0.75

3 أ

تردد الحليل t:

$$q^2 = \frac{5}{100000} = 0{,}0005\ ;\quad q = \sqrt{0{,}0005} = 0.007$$

..... ذ. محمد اشباني

تردد الحليل T: $p = 1 - q = 1 - 0.007 = 0.993$ 0.25

ب

تردد مختلفي الاقتران: $2pq = 2 \times 0.007 \times 0.993 \approx 0.014$ 0.5

التمرين 7 :bac_svt_2013_Nor

3

- الأبوان II_5 و II_6 مصابان وأنجبا أبناء سليمين. إذن المرض سائد. فلو كان متنحيا لكان جميع أبنائهم مصابين.... 0.5
- المرض يصيب الذكور والإناث، إذن الحليل المسؤول عن المرض غير محمول على الصبغي الجنسي Y..... 0.25
- الانثى II_3 سليمة وتنحدر من أب مصاب I_1 ، إذن الحليل المسؤول عن المرض غير محمول على الصبغي X .. 0.25

ملحوظة: في حالة الاقتصار على أن الأبناء المصابين ينحدرون دائما من أباء مصابين للتعليل على أن المرض مرتبط بحليل سائد تعطى 0.25 نقطة.

4

احتمال إصابة المولود المنتظر بالمرض:

الابوان : II_5 X II_6

المظهر الخارجي : [B] [B]

النمط الوراثي : B//a B//a

الأمشاج : B/ ½ B/ ½

0.25 ..... a/ ½ و a/ ½

شبكة التزاوج :

	B/ ½	a/ ½
B/ ½	B//B 1/4	B//a 1/4
a/ ½	a//B 1/4	a//a 1/4

0.75 ---------- احتمال إصابة المولود المنتظر بالمرض هو: 3/4

التمرين 8 :bac_svt_2012_Nor

1

0.25 - الحليل المسؤول عن المرض متنح: إنجاب أبناء مصابين من آباء سلمين.....

0.25 - الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي Y لوجود إناث وذكور مصابين.....

- الحليل المسؤول عن المرض غير مرتبط بالصبغي الجنسي X : إنجاب بنت مصابة II_2 من أب سليم I_1 رغم أن الحليل الممرض متنح.....

0.25 (ملحوظة: في حالة إجابة التلميذ بأن المرض غير مرتبط بالجنس لكونه يصيب الجنسين معا تمنح له 0.25 نقطة)

2

0.25 - النمط الوراثي لـ III_2 و III_3 هو N//d.....

♂ \ ♀	N/ (1/2)	d/ (1/2)
N/ (1/2)	N//N (1/4)	N//d (1/4)
d/ (1/2)	N//d (1/4)	d//d (1/4)

0.25

0.25 - احتمال إنجاب طفل مصاب هو:1/4.....

التمرين 9 :bac_svt_2008_Nor

3

0.5 - الحليل المسؤول عن المرض متنح : إنجاب أبوين سليمن (3 و 4) لطفل ذكر مصاب.....

الحليل المسؤول عن المرض محمول على صبغي جنسي : في حالة كون الحليل المسؤول عن المرض محمولا على صبغي لا جنسي وكونه متنحيا فهذا يفترض أن يكون الفرد 8 ثنائي التنحي أي أنه ورث من أبيه 3 الحليل الممرض الشيء الذي يتنافى مع المعطيات التي تؤكد أن هذا الأب لا يحمل

0.5 - الحليل المسؤول عن المرض، وبالتالي فإن هذا الحليل محمول على صبغي جنسي.....

الحليل محمول على الصبغي X وليس على Y: في حالة كون الحليل المسؤول عن المرض محمولا على الصبغي Y فإن الفرد 8 المصاب سيرث هذا الحليل من أبيه (الفرد 3) الشيء الذي يتعارض مع المعطيات لأن هذا الأب غير حامل للمرض.....

0.5 (قبول كل استدلال صحيح)

النمط الوراثي للأب 3 هو: $X_A Y$ (لكونه سليم والمورثة مرتبطة بالصبغي X).

النمط الوراثي للأم 4 هو: $X_a X_A$ (الأم سليمة ونقلت المرض لابنها 8).

التفسير الصبغي لانتقال هذه المورثة للإبنين 7 و 8 بواسطة شبكة التزاوج:

♀ \ ♂	X_A	Y
X_A	$X_A X_A$ [A]♀	$X_A Y$ [A] ♂
X_a	$X_A X_a$ [A]♀	$X_a Y$ [a] ♂

1