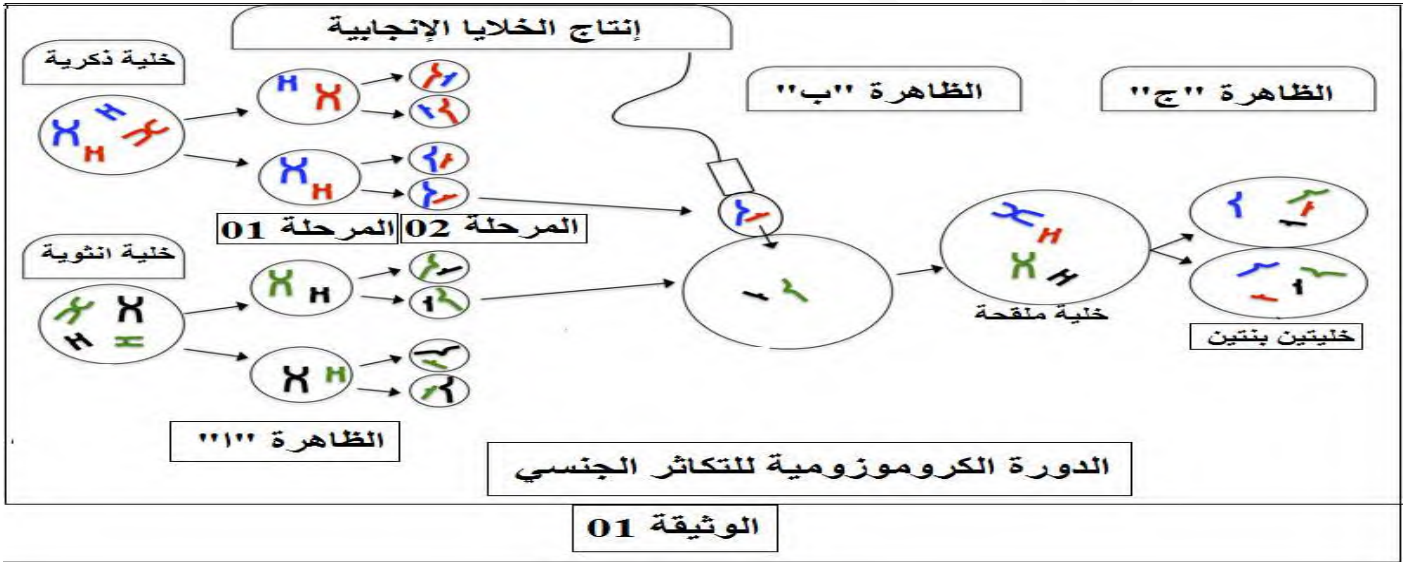


الموضوع 01: مقر المعلومة الوراثية هي ADN المحاط بغشاء نووي عند حقيقيات النواة و يسبح في هيولى بدائيات النواة على شكل صبغي حلقي , و تنتقل هذه المعلومات الوراثية من جيل إلى آخر عن طريق آليات بيولوجية جد منظمة و مهمة في التنوع البيولوجي للأفراد و الأنواع. لكن حدوث خلل في هذه الآليات قد يؤدي إلى ظهور اضطرابات عديدة.

الجزء الأول : عند الإنسان مثلا نجد عدة متلازمات (أمراض) سببها هذا الخلل في إحدى مراحل هذه الآليات. و للتعرف عليها و دراسة إحداها نقترح عليك الوثائق و الدراسة التالية.

تمثل الوثيقة 01 مراحل هذه الظاهرة في الحالة الطبيعية و الوثيقة 02 تمثل مختلف الاختلالات الصبغية العددية اما الوثيقة 03 تمثل الطابع النووي عند شخص مصاب بمتلازمة تورنير و صورة لشخص مصاب.



اختلال الصيغة الصبغية العددي			
اختلال الصيغة الصبغية بالنقصان		اختلال الصيغة الصبغية بالزيادة	
المتلازمة (المرض)	الصيغة الصبغية	المتلازمة (المرض)	الصيغة الصبغية
متلازمة تورنير (syndrome de Turner)	1-2n	متلازمة داون (Trisomie 21 (syndrome de Dawn)	1+ 2n
	Monosomie	متلازمة ادوار (Trisomie 18 (syndrome d'Edward)	1+ 2n
	2-2n	متلازمة باتو (Trisomie 13 (syndrome de Patau)	1+ 2n
	Nullisomie	متلازمة كليفلتر (syndrome de kinfelter))	1+2n
		Tetrasomie	2+2n
الوثيقة 02		Pentasomie	3+2n

متلازمة تورنر امرأة عادية



الوثيقة 03

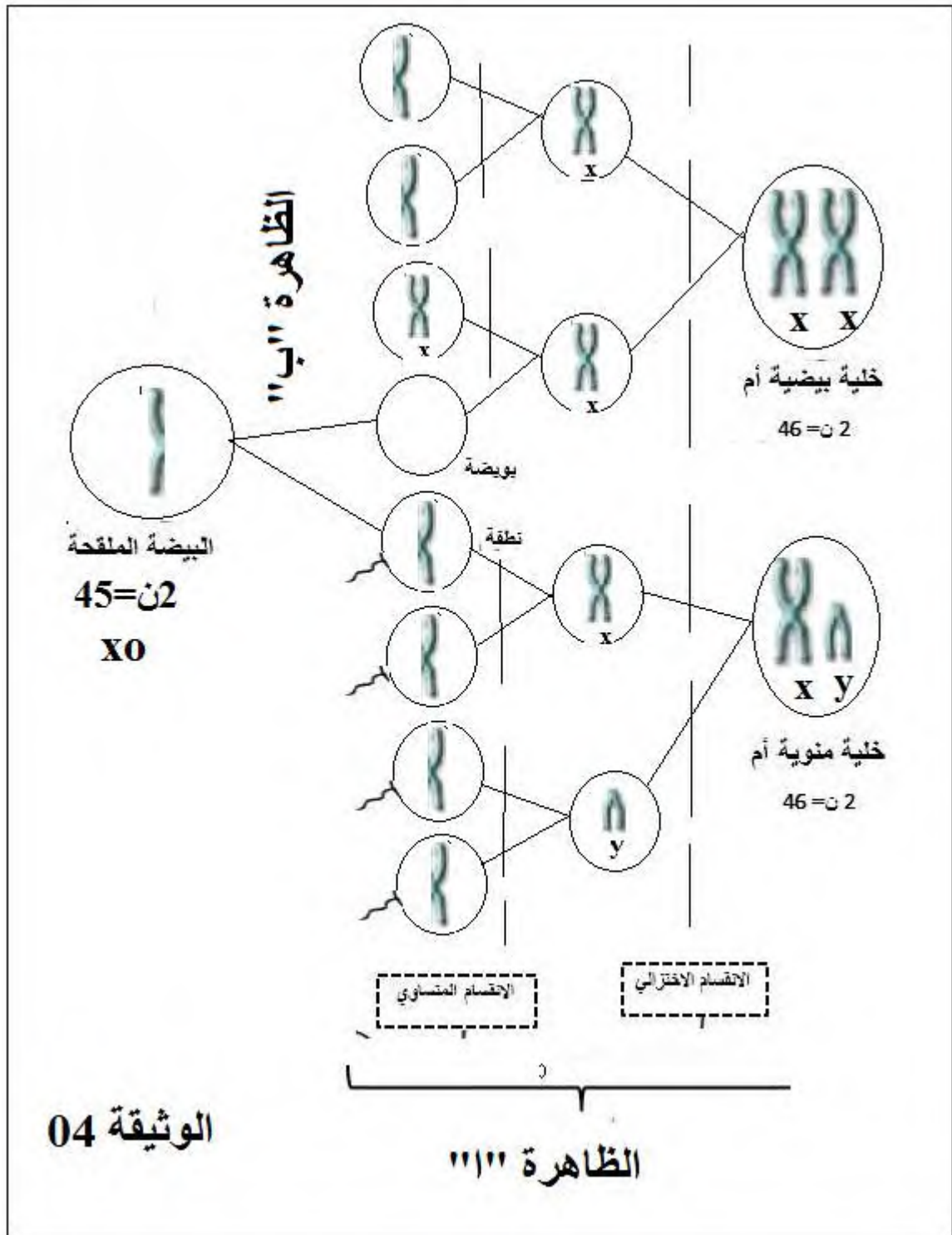
متلازمة تورنير (Turner) هي اضطراب وراثي جيني يصيب الإناث فقط، يؤدي إلى اضطرابات في بعض الوظائف لدى الأنثى المصابة بالإضافة لبعض التشوهات الهيكلية والجسمية (الوثيقة 03). وتعتبر هذه المتلازمة من الأمراض النادرة، حيث تصيب هذه المتلازمة واحدة من بين كل 2500 مولودة في جميع أنحاء العالم، ولكنها أكثر شيوعًا مع حالات الإجهاض.

- 1- سم الظواهر (أ-ب-ج) و المرحلتين 01 و 02 من الوثيقة 01 .
- 2- اقترح باستغلالك لمعطيات الوثائق المقترحة فرضيتين لتفسير سبب الإصابة بالمتلازمة تورنير.

الجزء الثاني: بغرض التعرف على الخلل المتسبب في حدوث متلازمة تورنير نقترح عليك الوثيقة 04 حيث :

تمثل الوثيقة 04 مراحل الظاهرة "أ" التي تحدث عند امرأة مصابة بالمتلازمة أثناء انتقال المعلومات الوراثية و بعض الاختلالات الناجمة أثناء تشكل الأمشاج الأنثوية .

- 1- باستغلالك للوثيقة 04 ناقش صحة فرضياتك المقترحة سابقا حول سبب الإصابة بمتلازمة تورنير .
- 2- بالاعتماد على الوثيقة 04 و الوثائق الأولى بين أهمية الظاهرة "أ" في التنوع البيولوجي و ثبات النوع (الصيغة الصبغية للنوع الواحد).



بالتوفيق للجميع

الأستاذة عاشوري نورية

الجزء الاول:

1- تسميت الظواهر:

ا- الانقسام المنصف. ب- الاقحاح. ج- الانقسام الخلوي .
المرحلة 01 -النهائية 01 من الانقسام الاختزالي. المرحلة 02 -النهائية 02 من الانقسام الخيطي المتساوي.

2- اقتراض فرضيتين لتفسير سبب الاصابة بالمتلازمة باستغلال الوثائق:

الوثيقة 01 : تمثل الوثيقة 01 الدورة الكروموزومية للتكاثر الجنسي حيث نلاحظ :

تمر الخليتين الذكورية و الأنثوية الثنائية الصيغة الصبغية بظاهرة الانقسام المنصف لتشكل الأمشاج الأحادية الصيغة الصبغية . و الانقسام المنصف يمر بانقسامين متكاملين و هما الانقسام الاختزالي المتكون من أربع مراحل (التمهيدية الاستوائية. الانفصالية و النهائية 01) و الانقسام الخيطي المتساوي المتكون أيضا من أربع مراحل (التمهيدية الاستوائية. الانفصالية و النهائية 02) و بعد تشكل الأمشاج الذكورية و الأنثوية تلتقيان في ظاهرة الاقحاح ثم تدخل الخلية الملقحة في انقسام خلوي .

الوثيقة 02 : تمثل الوثيقة 02 اختلال الصيغة الصبغية العددي الممكنة حيث نلاحظ :

تشكل عدة متلازمات (أمراض) سببها الاختلال في الصيغة الصبغية سواءا :
بالزيادة: $2n+1$ مشكلة متلازمة داون ,متلازمة ادوارد ,متلازمة باتو أو متلازمة كلينفلتر... $(2n+2)$ او $(2n+3)$
أو بانقصان: $2n-1$ مشكلة متلازمة تورنير , $2n-2$

الوثيقة 03 : تمثل الوثيقة 03 شخص مصاب بمتلازمة تورنير و الطابع النووي لخلية جسمية أخذت من هذا الشخص حيث نلاحظ :

الشخص المصاب : نلاحظ نمو غير عادي و له عدة أعراض من بينها اذن منخفضة.صغر حجم الفك.الصدر الواسع تورم في اليد و الأرجل.....

الطابع النووي: وجود 22 صبغي جسمي عادي باستثناء الزوج الصبغي الجنسي رقم 23 الذي يحتوي على 01 صبغي (X) مقارنة مع الشخص العادي الذي يحتوي على 02 صبغي (XX) فبنقصان الصبغي X الجنسي يحدث خلل و يتسبب في المتلازمة (اضطرابات في العضوية) و تصبح الصيغة الصبغية للشخص المصاب $(2n=45)$.

الاستنتاج

السبب الأساسي لمتلازمة تورنير هو نقص صبغي X عند الإناث.
و منه :

بما أن الصيغة الصبغية للشخص العادي هي (XX) و نتحصل عليها من خلال ظاهرة الاقحاح بتلاقي أعراس ذكورية (النطفة) و أعراس أنثوية (البويضة) المتشكلة من ظاهرة الانقسام المنصف و أي خلل في مرحلة من مراحل تشكلها سواءا بالزيادة أو بالنقصان يؤدي إلى حدوث متلازمات مختلفة و من بينها تورنير (2n-1) وبالتالي يمكننا تفسير سبب الإصابة بالمتلازمة باقتراح الفرضيتين التاليتين :

ف 01 : خلل في المرحلة الانفصالية 02 من الانقسام المتساوي لتشكل الأعراس الأنثوية أي عدم انفصال كروماتيديتي الصبغي X أي عدم انشطار الجزء المركزي .

ف 02 : خلل في المرحلة الانفصالية 02 من الانقسام المتساوي لتشكل الأعراس الذكورية أي عدم انفصال كروماتيديتي الصبغي X أي عدم انشطار الجزء المركزي .

الجزء الثاني:

1- المصادقة على صحة الفرضيات :

استغلال الوثيقة 04 تمثل الوثيقة 04 تشكل الأمشاج الانثوية و الذكورية و بعض الاختلالات التي قد تحدث خلال الانقسام المنصف و المسؤولة عن تشكيل فرد مصاب بمتلازمة تورنير حيث نلاحظ :

حدوث خطأ أثناء الانفصالية 02 من الانقسام المنصف الذي أدى إلى عدم انفصال كروماتيدي الصبغي الجنسي المتماثلتين (X) عن بعضهما و بذلك تشكل بويضتين إحداهما تحمل الصبغي الجنسي (X)(2ن) و الأخرى فارغة (0) و عندما تلقي هذه الأخيرة مع النطفة العادية بظاهرة الالتحاق يتشكل فرد مصاب بالمتلازمة (2ن=45) XO .

الاستنتاج

يعود سبب الإصابة بالمتلازمة إلى الخطأ الممكن حدوثه في الانقسام المنصف (خلل صبغي) للخلايا الجنسية الأنثوية في المرحلة الانفصالية 02 حيث لا تنفصل كروماتيدي الصبغي الجنسي المتماثلتين (X) عن بعضهما .

و منه نستنتج أن متلازمة تورنير تصيب الإناث و سببها توزيع غير منتظم للصبغيات (الأنثوية أو الذكورية) خلال الانقسام المنصف حيث ينقص صبغي جنسي X .

و هذا ما يؤكد صحة الفرضيتين 01 و 02 .

- 2- أهمية الظاهرة (الانقسام المنصف) في التنوع البيولوجي و ثبات النوع (الصيغة الصبغية للنوع الواحد) :
- هو آلية تسمح بتشكيل الأمشاج (من الوثيقة 01) و ذلك باختزال الصيغة الصبغية الأصلية إلى النصف لكي تنتج بيضة ملقحة بالصيغة الصبغية الأصلية و بالتالي المساهمة في الحفاظ على ثبات النوع (ثبات العدد الصبغي المميز للنوع الواحد).
 - يسمح بزيادة عدد الأنماط الوراثية للأعراس و ذلك نتيجة الافتراق العشوائي للصبغيات المتماثلة (اختلاط بين الصبغي) بسبب التوضع العشوائي في الاستوائية 01. كما قد تتبادل قطع كروماتيدية بين أزواج الصبغيات المتماثلة (اختلاط داخل الصبغي) خلال التمهيدية 01 فيزيد عدد التراكيب الصبغية للأمشاج و يزداد تنوع الأفراد وراثيا.
 - و تضاعف ال ADN في المرحلة البيئية من الانقسام المنصف يسمح بالمحافظة على كمية ال ADN عند النوع الواحد عبر الأجيال و بالتالي ثبات النوع .