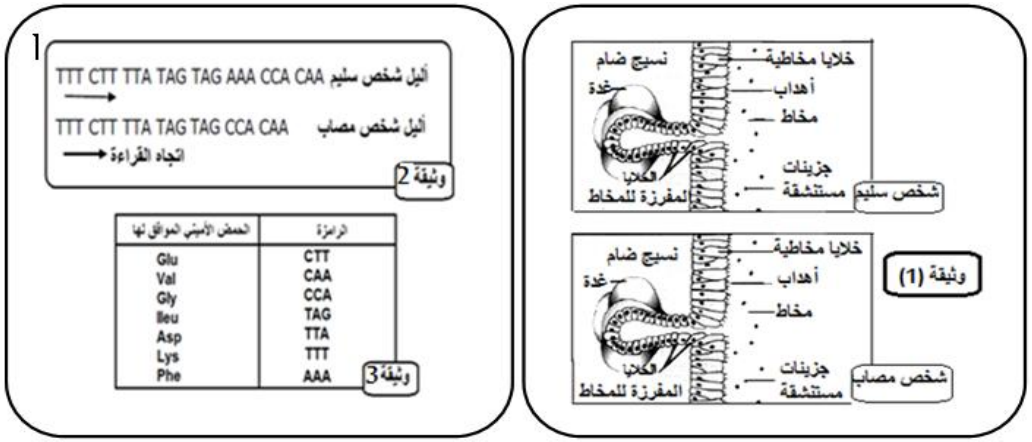
ثانوية: مودع الهاشمي شتمة-
الأستاذة: عروسى
تقويم تشخيصي ل 3 ع ت
السنة الدراسية
2021/2020

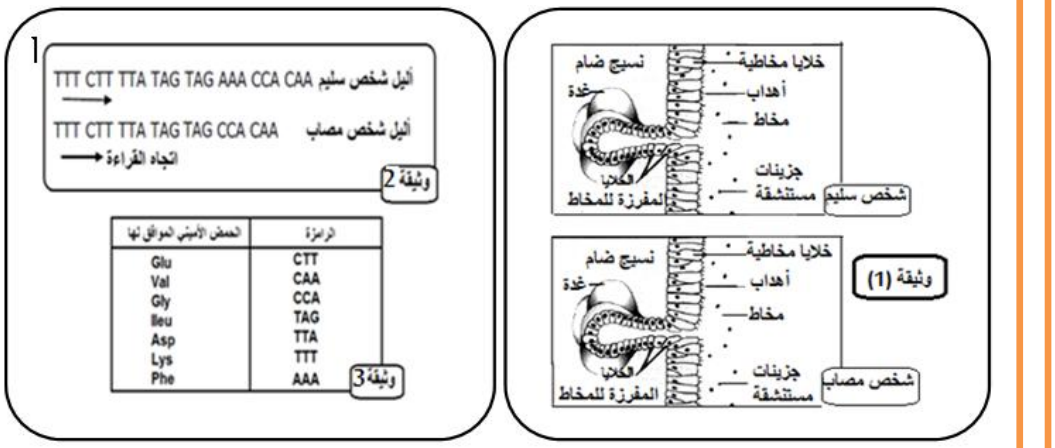
الموضوع

مرض الليفة الكيسية (mucoviscidose) مرض وراثي واسع الانتشار يتميز بانسداد القنوات الموجودة في الجسم كالقناة البنكرياسية و القنوات التناسلية , القصبات الهوائية, قنوات الصفراء و غيرها. ينجم هذا المرض عن مخاط يصبح غليظ وصعب الاطراح فيعرقل الوظائف التنفسية و الهضمية عند الانسان.يترتب عن هذا الانسداد مشاكل صحية خطيرة كالسعال العميق,العقم,اضطراب خطير للهضم,طرح مستمر وصعب للمخاط أثناء السعال,سائل كريه الرائحة,صعوبات حادة في التنفس. يــوجد عند الانسان طبقة من الخلايا المخاطية تغطي الأعضاء من الداخل,عند الفرد السليم تملك الخلايا المخاطية قناة تضخ أملاح الكلور نحو الخارج و تتشكل من بروتين يسمى CFTR و قناة أخرى تمتص أملاح الصوديوم ,هذه المبادلات تجعل المخاط سائل و يُنقل بسهولة بواسطة أهداب خلوية ويتم طرحه خارجا أما عند الفرد المصاب فان قناة الكلور تختفي أو تكون غير وظيفية لذلك يتراكم ملح الكلور في الخلايا فترتفع كمية الصوديوم الممتصة وبذلك يتم سحب ماء المخاط (حسب قانون الميز)فيصبح المخاط جاف و كثيف لا تستطيع الأهداب تحريكه فيتجمع في القنوات و يسدها فتتشكل بؤرة لمختلف الجراثيم ويعيق عمل الأعضاء(الوثيقة 1).

تمثل الوثيقة (2) التسلسل النيكليوتيدي لمورثة CFTR للصبغي رقم 7 لشخص سليم و آخر مصاب .

جدول الوثيقة (3) يبين التوافق بين بعض رامزات الـ ADN و الأحماض الأمينية.





1- استخرج خصائص مستويات النمط الظاهري لمرض الليفة الكيسية للشخص المصاب (في ج ـــــدول).

-2- بالاستعانة بمعطيات الوثيقتين (2 و 3) مثل السلسلة البيبتيدية المركبة عند كل من الشخص السليم و الشخص المصاب ثم قارن بينهما.

-3- قارن بين أليلي المورثة المسؤولة عن تركيب بروتين CFTR ثم استنتج بدقة سبب مرض الليفة الكيسية.

-4- كيف نسمي الظاهرة الناجمة عن هذا التغيير؟عرفها

-5- ما علاقة النمط الظاهري بالنمط الوراثي.

الموضوع

مرض الليفة الكيسية (mucoviscidose) مرض وراثي واسع الانتشار يتميز بانسداد القنوات الموجودة في الجسم كالقناة البنكرياسية و القنوات التناسلية , القصبات الهوائية, قنوات الصفراء و غيرها. ينجم هذا المرض عن مخاط يصبح غليظ وصعب الاطراح فيعرقل الوظائف التنفسية و الهضمية عند الانسان.يترتب عن هذا الانسداد مشاكل صحية خطيرة كالسعال العميق,العقم,اضطراب خطير للهضم,طرح مستمر وصعب للمخاط أثناء السعال,سائل كريه الرائحة,صعوبات حادة في التنفس. يــوجد عند الانسان طبقة من الخلايا المخاطية تغطي الأعضاء من الداخل,عند الفرد السليم تملك الخلايا المخاطية قناة تضخ أملاح الكلور نحو الخارج و تتشكل من بروتين يسمى CFTR و قناة أخرى تمتص أملاح الصوديوم ,هذه المبادلات تجعل المخاط سائل و يُنقل بسهولة بواسطة أهداب خلوية ويتم طرحه خارجا أما عند الفرد المصاب فان قناة الكلور تختفي أو تكون غير وظيفية لذلك يتراكم ملح الكلور في الخلايا فترتفع كمية الصوديوم الممتصة وبذلك يتم سحب ماء المخاط (حسب قانون الميز)فيصبح المخاط جاف و كثيف لا تستطيع الأهداب تحريكه فيتجمع في القنوات و يسدها فتتشكل بؤرة لمختلف الجراثيم ويعيق عمل الأعضاء(الوثيقة 1).

تمثل الوثيقة (2) التسلسل النيكليوتيدي لمورثة CFTR للصبغي رقم 7 لشخص سليم و آخر مصاب .

جدول الوثيقة (3) يبين التوافق بين بعض رامزات الـ ADN و الأحماض الأمينية.

1- استخرج خصائص مستويات النمط الظاهري لمرض الليفة الكيسية للشخص المصاب (في ج ـــــدول).

-2- بالاستعانة بمعطيات الوثيقتين (2 و 3) مثل السلسلة البيبتيدية المركبة عند كل من الشخص السليم و الشخص المصاب ثم قارن بينهما.

-3- قارن بين أليلي المورثة المسؤولة عن تركيب بروتين CFTR ثم استنتج بدقة سبب مرض الليفة الكيسية.

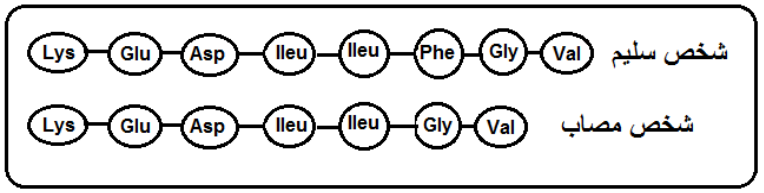
-4- كيف نسمي الظاهرة الناجمة عن هذا التغيير؟عرفها

-5- ما علاقة النمط الظاهري بالنمط الوراثي.

-1

المستويات	شخص مصاب
المستوى العضوي	بانسداد القنوات الموجودة في الجسم كالقناة البنكرياسية و القنوات التناسلية , القصبات الهوائية, قنوات الصفراء و غيرها. -سعال عميق,العقم,اضطراب خطير للهضم,طرح مستمر وصعب للمخاط أثناء السعال,سائل كريه الرائحة,صعوبات حادة في التنفس
المستوى الخلوي	الخلايا المخاطية تفرز مخاط جاف و كثيف لا تستطيع الأهداب تحريكه فيتجمع في القنوات و يسدها
المستوى الجزيئي	بوتين CFTR غير موجود أو غير وظيفي

-2



المقارنة:

السلسلة الببتيدية عند الشخص السليم و المصاب متماثلة لكن تم حذف الحمض الأميني رقم 6 و المتمثل في الفيلين ألانين عند الشخص المصاب.

-3- المقارنة:

سلسلتي ADN عند الشخص السليم و المصاب متماثلة لكن تم حذف الرامزة رقم 6 (AAA) عند الشخص المصاب

يعود سبب المرض الى حدوث طفرة سمحت بحذف ثلاثة قواعد آزوتية

4-المقارنة:

الظاهرة الناجمة عن هذا التغيير هي الطفرة

الطفرة هي كل خلل يحدث على مستوى ADN

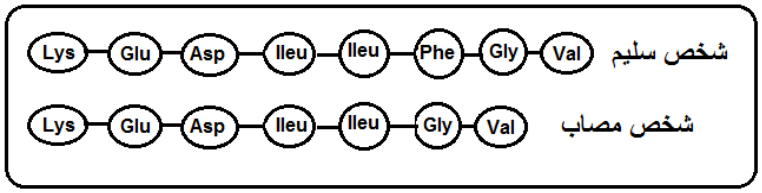
5- نمط مورثي (مورثة)---------بروتين----------تمن ظاهري (صفة)

ثانوية: مودع الهاشمي شتمة-
الأستاذة: عروسى
تقويم تشخيصي ل 3 ع ت
السنة الدراسية
2021/2020

-1

المستويات	شخص مصاب
المستوى العضوي	بانسداد القنوات الموجودة في الجسم كالقناة البنكرياسية و القنوات التناسلية , القصبات الهوائية, قنوات الصفراء و غيرها. -سعال عميق,العقم,اضطراب خطير للهضم,طرح مستمر وصعب للمخاط أثناء السعال,سائل كريه الرائحة,صعوبات حادة في التنفس
المستوى الخلوي	الخلايا المخاطية تفرز مخاط جاف و كثيف لا تستطيع الأهداب تحريكه فيتجمع في القنوات و يسدها
المستوى الجزيئي	بوتين CFTR غير موجود أو غير وظيفي

-2



المقارنة:

السلسلة الببتيدية عند الشخص السليم و المصاب متماثلة لكن تم حذف الحمض الأميني رقم 6 و المتمثل في الفيلين ألانين عند الشخص المصاب.

-3- المقارنة:

سلسلتي ADN عند الشخص السليم و المصاب متماثلة لكن تم حذف الرامزة رقم 6 (AAA) عند الشخص المصاب

يعود سبب المرض الى حدوث طفرة سمحت بحذف ثلاثة قواعد آزوتية

4-المقارنة:

الظاهرة الناجمة عن هذا التغيير هي الطفرة

الطفرة هي كل خلل يحدث على مستوى ADN

5- نمط مورثي (مورثة)---------بروتين----------تمن ظاهري (صفة)