

الموضوع

حص البول هو مرض يتلخص بوجود صعوبة في التبول. ينتج هذا المرض عن تكون فائض من الحصى البولية (حصى في المجاري البولية). قامت عائلة عندها توأمين مصابين بحصر البول باستشارة الطبيب الذي طلب إجراء فحوصات عدة نتائجها مبينة في الشكل (أ) من الوثيقة 1. يبين الشكل (ب) من الوثيقة 1 التفاعلات الكيميائية المتعلقة باستقلاب (أيض) مادة الأدينين Adenine والتي ترتبط بتكون الحصى.

نتائج التحاليل	الحالة الشاهدة	التوأم
كمية الأدينين في البول خلال 24 ساعة	1,5 mg	40 mg
ديهيدروكسي أدينين (مكون الحصى)	كمية ضئيلة غير قابلة للقياس	كمية كبيرة
نسبة انزيم APRT الفعالة	100 %	0 %

الشكل-أ-

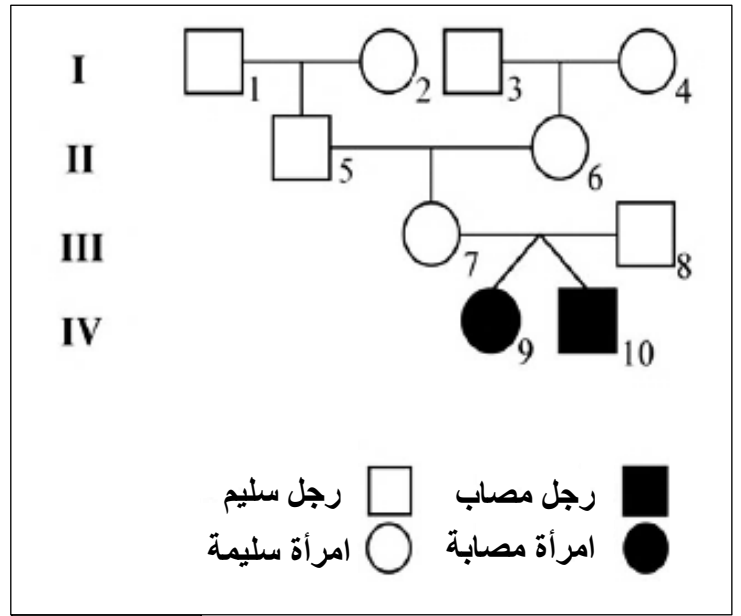
الشكل-ب-

الوثيقة 1

- 1 - **علل** من خلال الشكلين (أ و ب) من الوثيقة 1 حالة حصر البول لدى التوأمين. لتوضيح المشكلة الظاهرة عند التوأمين، قمنا بإجراء تحاليل أكثر دقة لأفراد العائلة، فرسمنا الشجرة العائلية لهما في الوثيقة 2.
- 2 - بالاعتماد على معطيات الوثيقة 2، **اقترح** فرضيتين تفسيرييتين لظهور المرض لدى هذين التوأمين.
- 3 - علما أن هذه المورثة لها نوعين من الأليلات فقط، **حدد** معللا ما إذا كان الأليل المسؤول عن المرض له صفة سائدة أو متنحية.
- 4 - **بين** ان هذه المورثة لا يحملها صبغي جنسي.
- 5 - **حدد** الأنماط الوراثية للأفراد I₁ و III₈.
- قمنا بإجراء تحاليل للدم بحثا عن نسبة انزيم APRT الفعالة عند عدد من أفراد العائلة. تمثل الوثيقة 3 النتائج المحصل عليها.
- 6 - **بين** بالعودة الى الوثيقة 3 أنه على مستوى التركيبة الجزيئية هناك "سيادة مشتركة" بين الأليلين.

أفراد العائلة	نسبة انزيم APRT النشطة
III ₇	50 %
III ₈	50 %
II ₅	50 %
II ₆	100 %
IV ₉	0 %
IV ₁₀	0 %

الوثيقة 3



الوثيقة 2