# نموذج اجابة امتحان :مادة طفور ومطفرات

## الفرقة الثالثة/شعبة الوراثة والهندسة الوراثية

**أجابة السؤال الاول :**

**1- ماهو الترتيب الصحيح لظهور البروتينات الاتية في ميكانيكية الاصلاح الخاطئ 1-**
**Muts 2- MutL 3- MutH**

**أ- 1،2،3،**

**2- بعد التحول الترادفي للادنيين Tautomeric shift**

**ج- يرتبط A-C**

**3- الطفرة التي تغير نيوكليوتيدة واحدة في الدنا**

**ب- تغير النيكليوتيدة في الرنا وبالتالي يتغير الكدون**

**4- يحدد التتابع النيوكليوتيدي للرنا الرسول بناءا علي**

**ب- التتابع في الدنا**

**5- طفرة الاطار التي ينتج عنها ادخال شفرة وقف في تتابع الدنا**

**ج- البروتين الناتج سوف يكون قصيرا وغير فعال**

**6- فقد نيوكليوتيدة اثناء تكاثر الدنا ينتج عن ذلك**

**ج- الاحماض الامينية التي تلي الفقد تكون غير صحيحة**

**7- عندما يتغير جزئ الدنا**

**د- يشفر جزئ الدنا الي بروتين مختلف**

**8- ماهو احسن وصف للطفرة**

**ب- تغير في تتابع الدنا**

**9- التركيب الكروموسومي (XXY,XXXY,XXXXY) حالة**

**أ- كلينفلتر**

**10- يطلق فقد قمة كروموسوم اكس**

**أ- هشاشة كروموسوم اكس**

**11- يسمي التركيب الاتي (XXX,XXXX,XXXXX) بـ**

**أ- الانثي الفائقة**

**12- 22 زوج كروموسومي جسمي +XO يسمي**

**أ- عرض ترنر**

**13- عرض ينتج عن مجموعة من الجينات الموجودة علي الكروموسوم رقم 15**

**أ- انجل مان**

**14- عرض وارثي ينتج من حين طافر يوجد علي الكروموسوم 11**

**ج- الانيميا المنجلية**

**أجابة السؤال الثاني :**

**1- عرض وراثي ينتج عن جين سائد يوجد علي الكروموسوم 4 Huntington's disease**

**2- مرض وراثي يتسبب فيه جين متنحي يوجد علي الكروموسوم 12 PKU**

**3- ينتج عرض برادر ويلي من which seven genes on chromosome 15 (q 11–13) are deleted or unexpressed**

**4- مرض وراثي يوجد الجين الخاص به علي الكروموسوم رقم 11 الانيميا المنجلية**

**5- الجين المسؤل عن عرض Tay-sachs يوجد علي الكروموسوم رقم 15**

**6- اذا احتوي فرد ما علي كروموسوم زيادة وخاصة الزوج 21 يسمي trisomy**

**7- مافائدة الاستشارة الوراثية قبل الزواج تفادي العيوب الوراثية المحتملة فى النسل**

**8- ماهي الطرق المتبعة في تحديد العيوب الوراثية السائل الامينوسى-عينة فلفس-عينة من خلايا الابوين-الموجات الفوق صوتية**

**9- يستخدم العلاج الجيني في علاج بعض لامراض الصعبة التي لم يكتشف لها دواء حتي الان**

**أجابة السؤال الثالث :**

1- **انزيمات Dam methylases تضيف مجموعة ميثيل الي الادينين عند التتابع GATC( √ )**
2- **ينشط البروتين MutH في وجود Mut m ( X )**
3- **فائدة الميثلة حماية خيوط الدنا من المهاجمة من انزيمات Rnases ( X )**
4- **يتساوي فعل MSH في حقيقية الانوية مع MutS في اولية النواة ( √ )**
5- **من اسباب تلف الدنا التحلل المائي ،نزع مجموعة الامين - الالكلة ، الاكسدة ،الاشعاع _ مشابهات القواعد ،المواد المخلبية ( √ )**
6- **تعمل انزيمات glycosylases علي تحليل الرابطة الجليكوسيدية بين القاعدة والسكر في خيوط الدنا ( √ )**
7- **تستخدم البروتينات الاتية UvrA,B,C,D في الاستنصال النيوكليوتيدي ( √ )**
8- **تتعرف البروتينات UvrA,B علي التلف (مكان الضرر في الدنا) ( √ )**
9- **يعمل البروتين UvrB علي فك الروابط الهيدروجنية حول الارتباط الخاطئ ( √ )**
10- **Transposons عناصر وراثية تنتقل من مكان الي اخر علي الكروموسوم متسببتا في طفور الجينات التي تقع فيها ( √ )**

**أجابة السؤال الرابع :**

1- **الطفرات - المطفرات من حيث انواعها ، مع ذكر امثلة كلما امكن**

**الطفرة** Mutation: تغير يحدث في المعلومات الجينية الموجودة في كروموسومات كائن ما

مسببات الطفرة

1- Tautomerism
2- Depurination
3- Deamination
4- Base Analogs

الطفرة النقطية

1- Transition
2- Transversion

الطفرات النقطية

1- Silent mutation
2- Missense mutation
3- Nonsense mutation

Frame shift mutations

Addition- Deletion of one nucleotide

## Types of mutations

**Substitution- Insertion- Deletion- Frame shift**

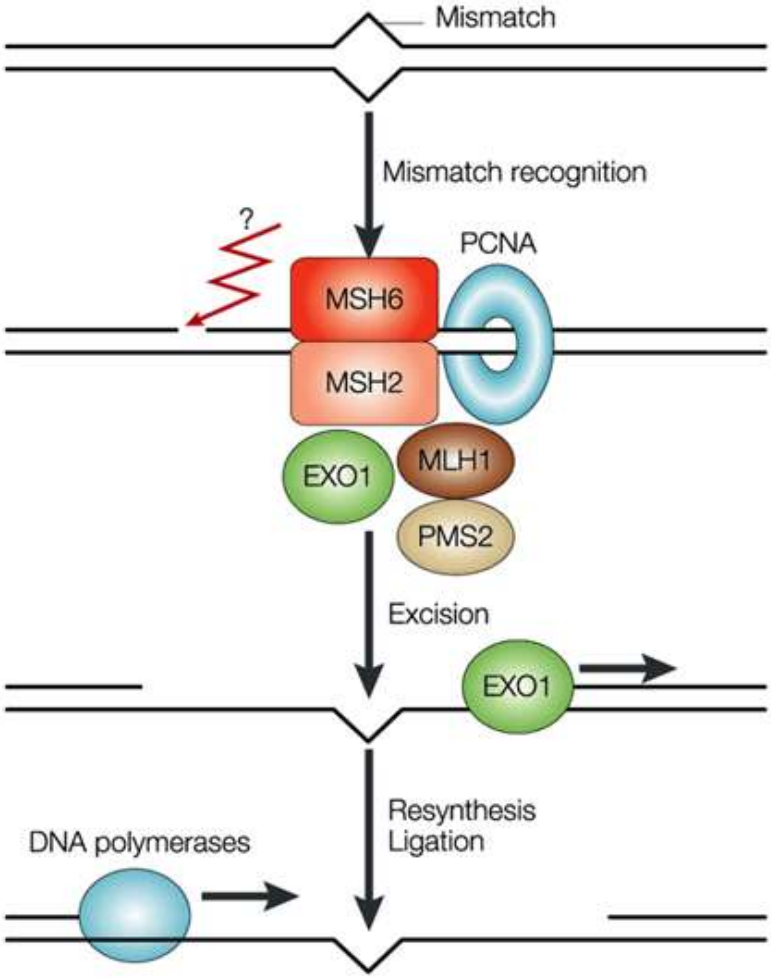
## The causes of mutations

1. **DNA fails to copy accurately**
2. **External influences can create mutations**

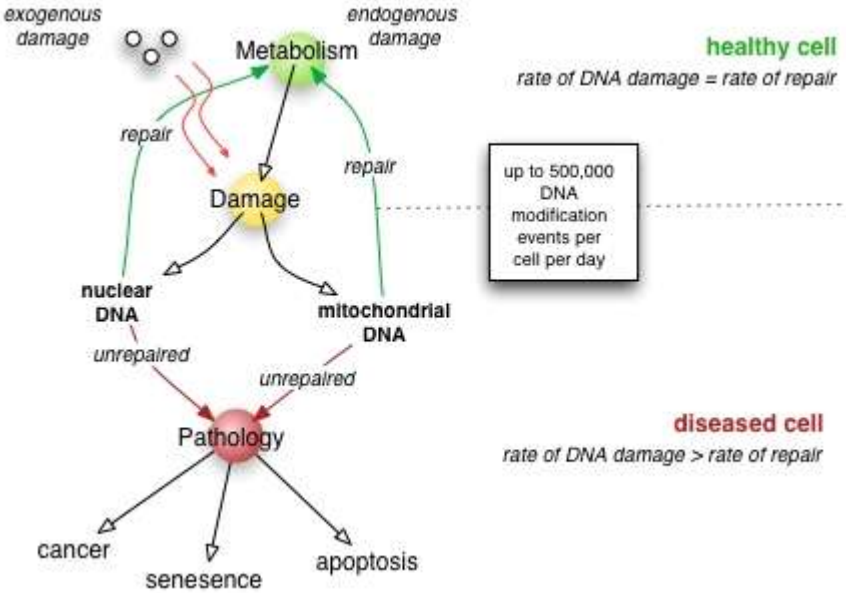
**2- الاشعة المؤينة وغير المؤينة**

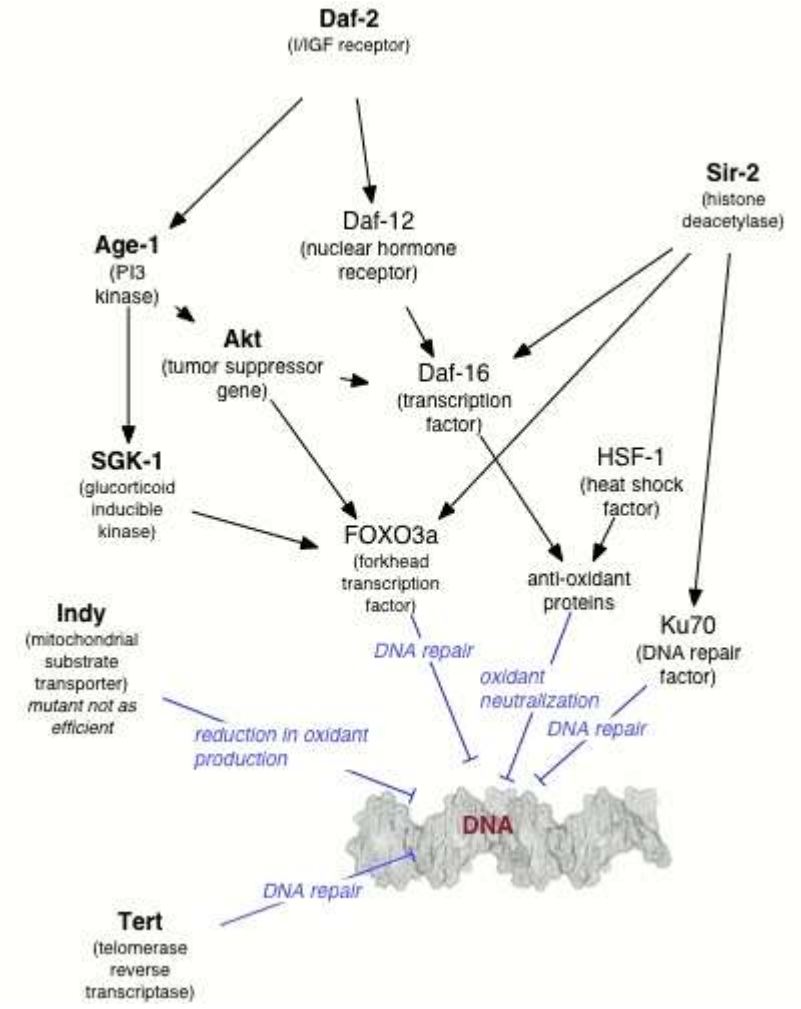
**-وجه المقارنة: الطول الموجي-الكائن المستخدم- أمثلة**

**3- Mismatch repair and trans lesion repair**




**Nature Reviews | Immunology**






**4- الانحرافات الكروموسومية العددية - التغيرات الكروموسومية التركيبية**

**Aneuploidy (Monosomic, Trisomy, tetrasomic, nullosomic…)**

**Inversion- translocation-Deletion-ring chromosome**

**5- طرق الكشف عن الامراض الوراثية**

**السائل الامينوسي-عينة فلفس-الموجات فوق صوتية**

## أجابة السؤال الخامس:

**1- ميثيلة الدنا اثناء عملية الاصلاح للدنا التالف**

**-لحماية الخيوط المفردة من المهاجمة بانزيمات هدم الدنا**

**2- يتسبب التحول الترادفي للجزئ في الارتباط الخاطئ للقواعد النيتروجينية**

**-حيث تتغير المجاميع الارتباطية الموجودة علي المركب وبالتالي تتكون روابط كيميائية جديدة**

**3- ينتج عن الهيدروكسيل النشط كسور في الدنا**

**-عبارة عن شق حر مثار يتحرك في اي اتجاة متسببا في تلف الدنا**

**4- تتغير قراءة الاطار عند فقد نيوكليوتيدة من تتابع الدنا**

**-حيث يتغير ترتيب الثلاثيات من بعد الاضافة**

**5- تكون حلقة Cyclobutane بين الثايمين المتجاور علي نفس الخيط**

**-تعرض الجسم للاشعة فوق البنفسجية في لانسان وينتج عن ذلك عرض جفاف الجلد الملون**

**أجابة السؤال السادس:**

**1- اذكر معدلات الطفور في كل من البكتيريا - ذبابة الفاكهة - مرض intestinal polyposis - مرض muscular dystrophy**

**2- اذكر امثلة نباتية بها جينات عالية الطفور**

**3- عدد بعض الطفرات المفيدة في النباتات والفطريات**

**4- حدد مثال لكل نوع من المطفرات الكيميائية والاشعاعية**

**5- قارن بين كل من الطافر - الطفرة - المطفر**

**6- قارن بين كل من التعدد المجموعي - والانحرافات العددية الكروموسومية**

**الاجابة :انظر المحاضرة الاخيرة**

***مع تمنياتنا بالتوفيق للجميع***

**أستاذ المادة/ أ.د. حسن سيد أحمد شريف**

**د. محمود مختار**