

الفرض الأول للامتحان الأول في مادة علوم الطبيعة والحياة

المدة: 1سا

الشعبة: علوم تجريبية

السمرين الأول :

في إطار دراسة بعض آليات التعبير المورثي و إظهار العلاقة بين المورثة و النمط الظاهري، نقترح عليك الدراسة التالية :

الجزء الأول : توجد على مستوى النواة عدة أصناف من بروتينات ليفية تسمى **Lamin** (لامين) مسؤولة عن بنية النواة . يترب عن حدوث خلل في أحد أصناف هذه البروتينات "لامين A" عند الإنسان ظهور مرض الشيخوخة المبكرة عند الصغار" ، فمعدل العمر الذي يموت فيه الطفل المصابة بالشيخوخة المبكرة هو 12 عاما.

من بين أعراض هذا المرض محدودية سرعة النمو، حيث يكون طول و وزن الطفل أقل من المعدل الطبيعي ، اضطرابات أيضية مع القابلية للإصابة بالسرطان.

يمثل الشكل (أ) من الوثيقة 1 شخص مصاب بهذا المرض بينما يمثل الشكل (ب) معلومات حول دور البروتين "Lamin A" في الحالة العادية و في حالة الإصابة بمرض "Progeria" أما الشكل (ج) فيمثل معلومات إضافية حول بروتين "Lamin A" و "FARNESYL".

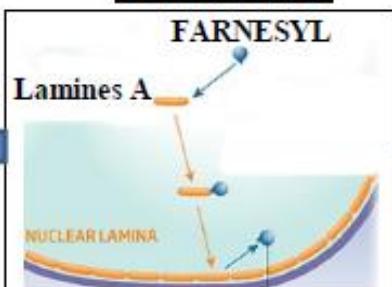
**الشكل (أ)****معلومات إضافية :**

Lamin A : أحد البروتينات الموجودة على الحافة الداخلية للنواة تسمى بصفائح نسيجية نووية (nuclear lamina) تساعد على تنظيم العمليات النووية مثل تركيب ARN و ADN . وهو مسؤول كذلك عن سند و دعم الهيكل البنيائي للنواة في الخلية

FARNESYL : مجموعة ترتبط مع بروتين Lamin A وتسمح له بالارتباط مع الغشاء النووي ، بعد ذلك يتفصل FARNESYL عن بروتين Lamin A غير مرتبط بالغشاء ، ليقوم بتقويد بتدخل إنزيم البيبيدياز ، فيصبح Lamin A غير مرتبط بالغشاء ، وظيفته داخل النواة .

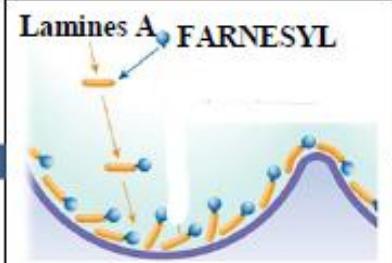
الشكل (ج)**المظهر الخارجي****بنية النواة****تموضع بروتينات Lamines على الغشاء النووي**

انقسام خلوي عادي.
إصلاح وتجديد
الأنسجة يؤدي إلى
مظهر خارجي عادي



شخص سليم :
بروتينات Lamines
عادية A

القسم خلوي غير
عادي.
خلل في إصلاح
وتجديد الأنسجة
يؤدي إلى الشيخوخة
مبكرة



شخص مريض :
بروتينات Lamines
غير عادية A

الوثيقة 1

1. قارن معلومات الشخص السليم بـ معلومات الشخص المريض باستغلالك لمعلومات الوثيقة 1 و من معلوماتك.

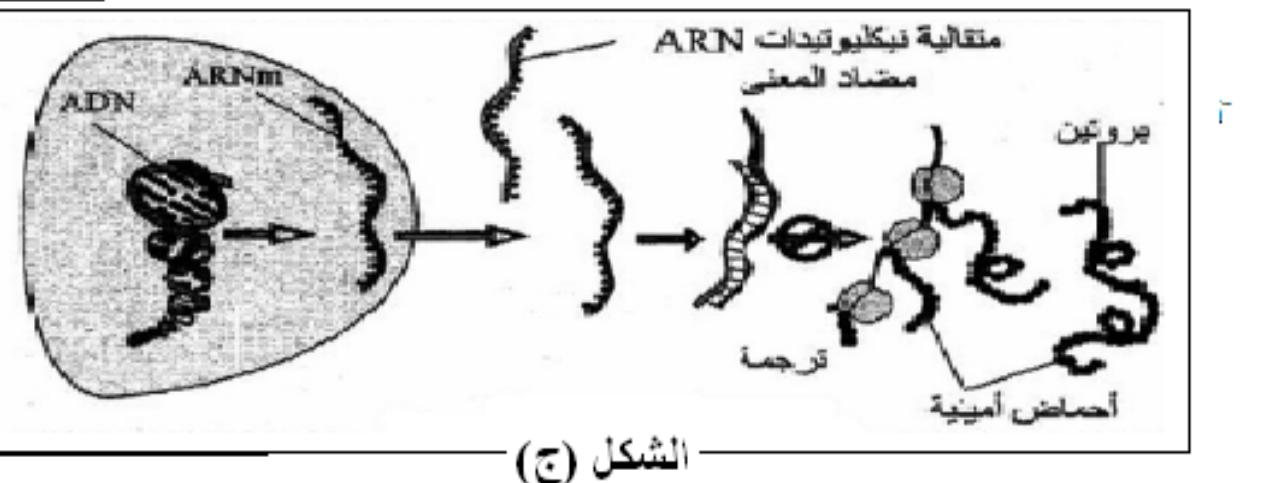
2. اقترح فرضية تفسر من خلالها سبب مرض "Progeria".

الجزء الثاني : بيت الدراسات أن داء "Progeria" يرتبط بمورثة تسمى **LMNA**. توجد هذه المورثة في شكل أليلين : أليل **LMNA⁺** يتحكم في تركيب البروتين العادي و أليل **LMNA⁻** يتحكم في تركيب البروتين غير العادي . يقدم الشكل (أ) من الوثيقة 2 جزءاً من السلسلة القابلة للنسخ للأليل **LMNA⁺** عند شخص سليم و جزءاً من السلسلة القابلة للنسخ للأليل **LMNA⁻** عند شخص مصاب بداء "Progeria". بينما الشكل (ب) من نفس الوثيقة يقدم مستخلصاً من جدول الشفرة الوراثية .

رقم الثلاثيات	جزء الأليل LMNA⁺ عند شخص سليم	جزء الأليل LMNA⁻ عند شخص مصاب
169 170.....177	..CAC -CGG - TTC - GAA - CTC - CGT - CGG - GAT - CCA..	..CCC -GGT - TCG - AAC - TOC - GTC - GGG - ATC - CA..
اتجاه القراءة		
الشكل (أ)		

الرموز	الأحماض الأمينية
UUG	Leu
CUA	دون معنى
CUU	Pro
UAG	
CCA	Ac.glu
GAG	Lys
AAA	Arg
AGA	Ser
AGU	Val
AGC	Ala
GUU	Gly
GUG	
GCC	Gln
GGA	
GGG	
GGU	
CAA	
CAG	

الشكل (ب)



الوثيقة 2

1. يستدل بمعطيات الشكلين (أ) و (ب) للوثيقة 2 و مكتسباتك المعرفية للتأكد من صحة الفرضية المقترحة سابقاً.
 2. في محاولة للبحث عن علاج لداء "Progeria" تم حديثاً إجراء دراسات تعتمد تقنيات الهندسة الوراثية على فران تعاني من نفس أعراض هذا الداء. تستعمل هذه الدراسات علاجاً جينياً يتمثل في حقن متالية نيكليوتيدات **ARN** "مضاد المعنى" لها القدرة على الإرتباط بشكل متكامل ARNm الرامز للبروتين غير العادي، يمثل الشكل (ج) للوثيقة 2 مبدأ العلاج المستعمل .
- بالإعتماد على معطيات الشكل (ج) بين كيف يمكن حقن **ARN مضاد المعنى** من منع إنتاج البروتين غير العادي المسؤول عن هذا المرض .

الجزء الثالث : بالإعتماد على الجزئين السابقين ومكتسباتك، ووضح العلاقة بين المورثة والبروتين وكيف يكون هذا البروتين مسؤول عن ظهور النمط الظاهري .

عندما تصل إلى عمق الكلمة الناجح تجد أنها ببساطة تعني الاصرار

الاجابة التموذجية

العلامة كاملة	العلامة جزئية	الجواب	رقم الجواب
1 2*0.5	1 2*0.5	<p>1 - المقارنة معطيات الشخص السليم بمعطيات الشخص المصاب : من الشكل (أ) الشخص المصاب بالإضافة إلى الاعراض المشار إليها في الموضوع ، نلاحظ تساقط اشعر (اصلع) ظهور ملامح مميزة ، كصغر الوجه والفك و تذهب الأنف ، كبر حجم الرأس مقارنة بحجم الوجه.</p> <p>من الشكلين (ب) و (ج) :</p> <p>بروتين Lamin A: عند كل الشخصين يرتبط مع مجموعة FARNESYL ما يساعد على الوصول إلى الصفيحة النووية .</p> <p>بروتين Lamin A عادي عند الشخص السليم وغير عادي عند الشخص المريض.</p> <p>موضع بروتينات Lamin على الغشاء النووي: يكون منظما عند الشخص السليم حيث يتم فصل مجموعة FARNESYL ما يسمح بدمج Lamin A مع الصفيحة النووية ، أما عند الشخص المريض فيكون التوضع غير منظم ، حيث لا يمكن قطع مجموعة FARNESYL عن بروتين Lamin A مما يؤدي إلى تراكمه في الصفيحة النووية .</p> <p>بنية النواة : عادية عند الشخص السليم و تشوّهات مرفلوجية عند الشخص المريض.</p> <p>المظهر الخارجي : انقسام خلوي عادي مع إصلاح وتجديد الانسجة عند الشخص السليم (مظهر خارجي عادي) وغير عادي مع حدوث خلل في إصلاح وتجديد الانسجة عند الشخص المريض (شيخوخة مبكرة) .</p> <p>الاستنتاج : كل تغيير في البروتين (Lamin A) ينتج عنه تغيير في الصفة (انقسامات خلوية) اي هناك علاقة بين البروتين والصفة (النمط الظاهري) .</p>	-1-
2 4*0.5	1*0.5 2*1 2*0.5	<p>2 - فرضية مقترنة لتفسير سبب مرض Progeria :</p> <p>- قد يعود سبب المرض إلى خلل وراثي ، فحدث طفرة وراثية في مورثة Lamin A أدت إلى تغيير في بنية بروتين Lamin A (غير وظيفي).</p>	-2-
2 0.5 0.5 0.5 0.5 3*1 0.5	0.5 0.5 0.5 0.5 3*1 0.5	<p>1 - الاستدلال لتتأكد من صحة الفرضية المقترنة سابقا :</p> <ul style="list-style-type: none"> - ممتالية ARNm والأحماض الأمينية المطابقة لكل جزء من أليل المورثة Lamin A . - عند الشخص العادي : <p>GUG GCC AAG CUU GAG GCA GCC CUA GGU : ARNm val-Ala-Lys-Leu-Ac.glu - Ala-Ala-leu-Gly سلسلة الأحماض الأمينية :</p> <p>GGG CCA AGC UUG AGG CAG CCC UAG GU : ARNm Gly-Pro Ser - Leu-Arg - Gln-Pro سلسلة الأحماض الأمينية :</p> <p>- حدوث طفرة وراثية تمتلت في ضياء النيكليوتيد A على مستوى الثلاثية 196 أدى ذلك إلى تغيير في ترتيب النيكليوتيدات ، فتركيب ARNm مختلف مقارنة مع ARNm العادي (مع ظهور رامزة بدون معنى) ينتج عن ترجمة هذا ARNm المغير ، سلسلة بيتيرية صغيرة وقصيرة (بروتين Lamin A غير عادي مسؤول عن المرض)</p> <p>- وهذا يؤكد صحة الفرضية المقترنة سابقا (سبب المرض يعود إلى حدوث طفرة وراثية).</p>	-1-
3 3*1	3*1	<p>2- تبيان كيف يمكن حفظ ARN مضاد المعنى من منع إنتاج البروتين الغير العادي المسؤول عن هذا المرض :</p> <ul style="list-style-type: none"> - ARN مضاد المعنى يرتبط بشكل متكامل مع جزيئة ARNm الرامز للبروتين غير العادي يؤدي إلى كبح ترجمة ARNm وبالتالي عدم تركيب البروتين غير العادي المسؤول عن المرض. 	-2-
2.5 5*0.5		<p>توضيح العلاقة بين المورثة والبروتين وكيف يكون هذا البروتين مسؤولا عن ظهور النمط الظاهري :</p> <ul style="list-style-type: none"> - يترجم التعبير المورثي على المستوى الجزيئي، بتركيب بروتين مصدر النمط الظاهري للفرد على مختلف المستويات: العضوية، الخلية و الجزيئي . - يعود هذا الشخص الوظيفي إلى اكتسابها بنية فراغية محددة . أي تغير في البنية الفراغية يؤدي إلى فقدان الوظيفة. - وبالتالي فإن البروتين هو عبارة عن جزء مشفر بتتابع الأحماض الأمينية والذي سيكون مسؤولا عن خاصية وظيفة الخلية . تحدث عن النمط الظاهري للتغيير عن هذه الخاصية . - بروتين Lamine A الطبيعي يلعب دور في المحافظة على بنية متماسكة للغشاء النووي..... - بروتين Lamine A الطاهر يتسبب في تغيير خطير للنواة ينعكس في جميع الاختلالات الواردة في الوثيقة (1) .. ويسبب الشيخوخة المتسارعة والموت في سن مبكرة . 	الجزء الثالث :

