الفرض الأول للامتحان الأول في مادة علوم الطبيعة و الحياة

الشعبة :علوم تجريبية المدة :1سا

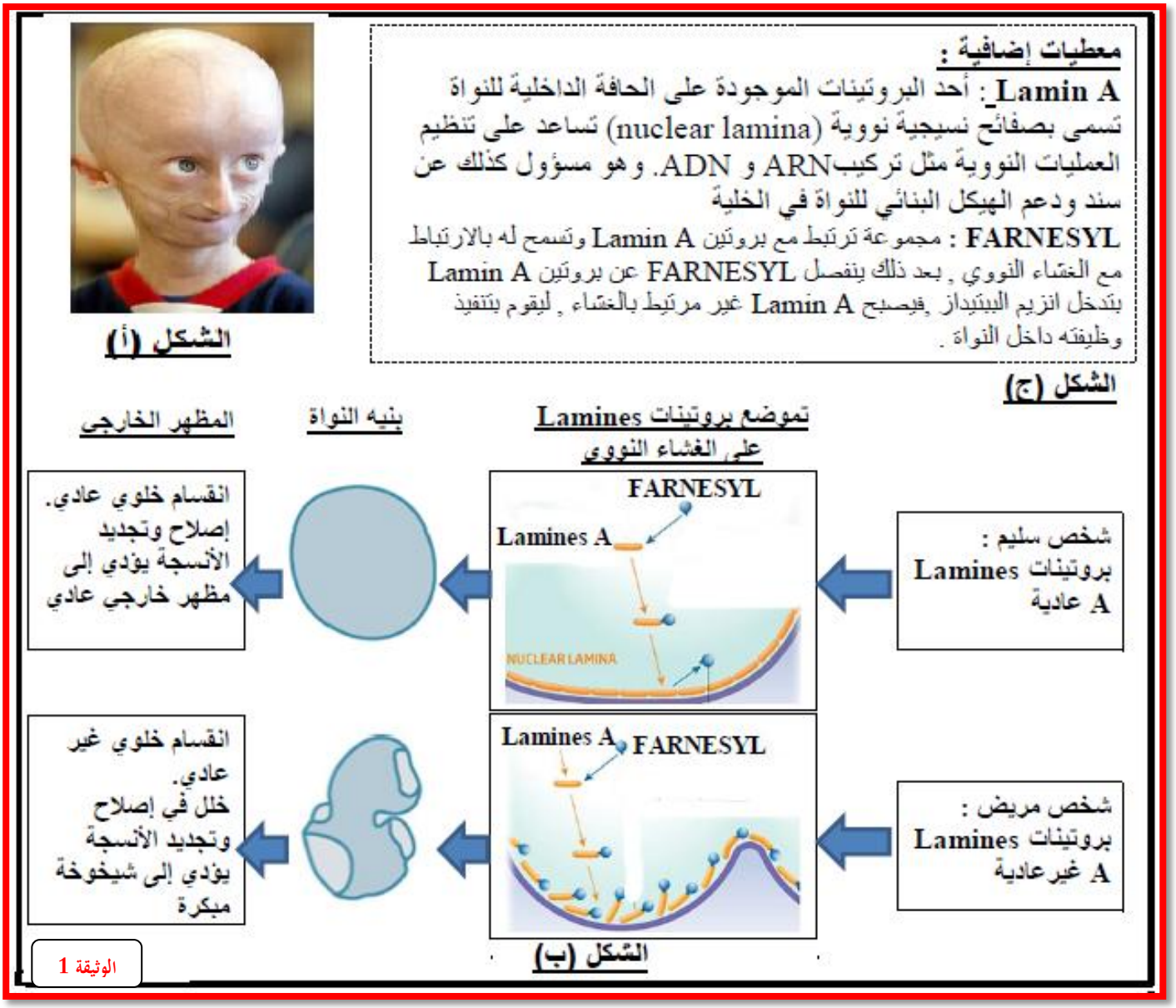
التمرين الاول :

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 **لامين(Lamin)** مسؤولة عن بنية النواة .يترتب عن حدوث خلل في أحد أصناف هذه البروتينات "**لامين** أ "**Lamin A**" عند الإنسان ظهور **مرض الشيخوخة المبكرة** عند الصغار"**Progeria**", فمعدل العمر الذي يموت فيه الطفل المصاب 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)** معطيات حول دور البروتين "**Lamin A**" في الحالة العادية و في حالة الإصابة بمرض "**Progeria**" اما **الشكل (ج)** فيمثل معطيات اضافية حول بروتين "**Lamin A**" و "**FARNESYL**".



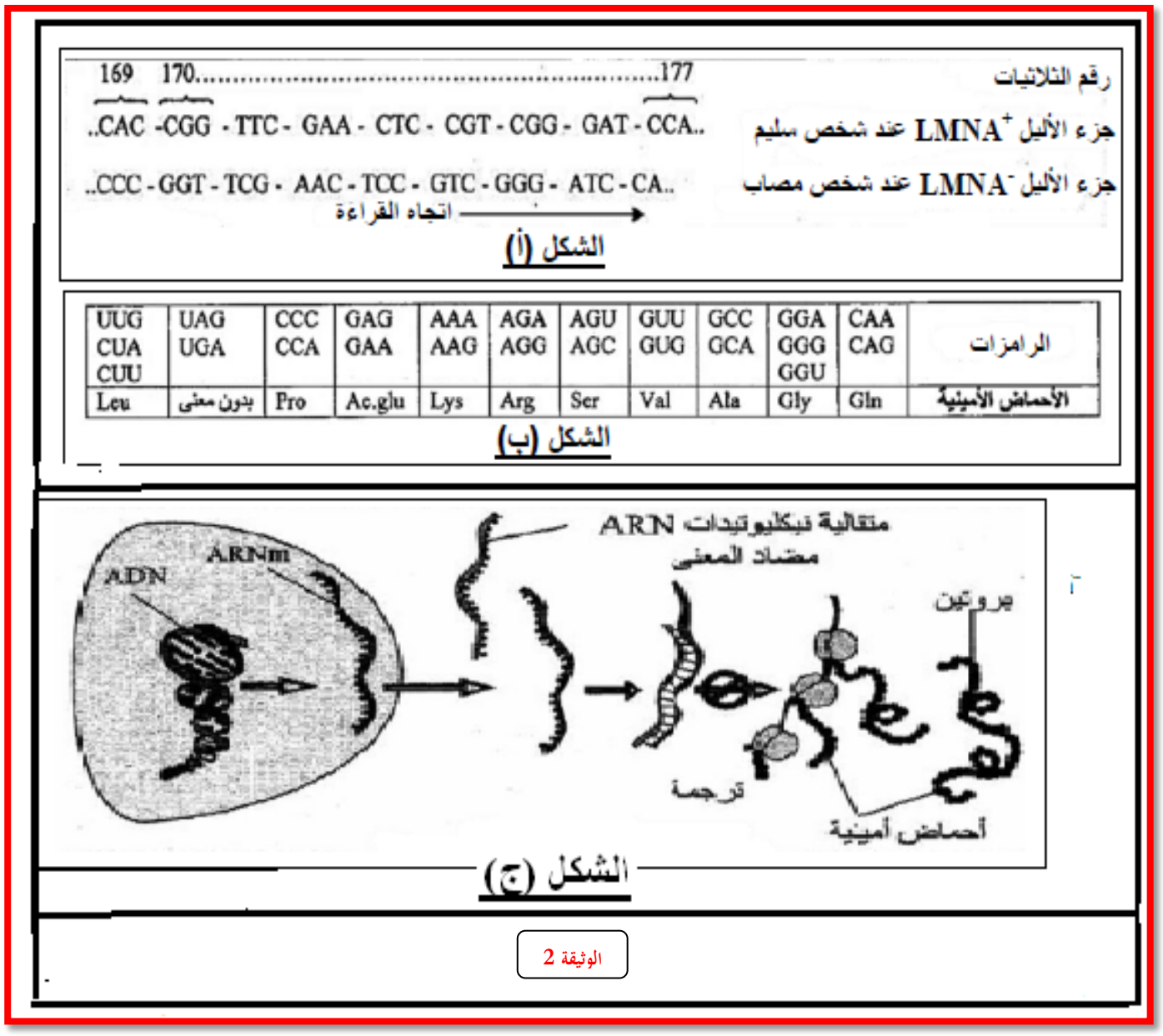
1. **قارن** معطيات الشخص السليم بمعطيات الشخص المريض باستغلالك لمعطيات الوثيقة 1 و من معلوماتك.
2. **إقترح** فرضية تفسر من خلالها سبب مرض "**Progeria**".

www.dzexams.com

الجزء الثاني: بينت 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** جزءا من السلسلة القابلة للنسخ للأليل $LMNA^+$ عند شخص سليم و جزءا من السلسلة القابلة للنسخ للأليل $LMNA^-$ عند شخص مصاب بداء "**Progeria**" .بينما **الشكل** (ب) من نفس الوثيقة يقدم مستخلصا من جدول الشفرة الوراثية .



1. **إستدل** بمعطيات االشكلين (أ) و (ب) للوثيقة 2 و مكتسباتك المعرفية للتأكد من صحة الفرضية المقترحة سابقا.
2. في محاولة للبحث عن علاج لداء "**Progeria**" تم حديثا إجراء دراسات تعتمد تقنيات الهندسة الوراثية على فئران تعاني من نفس أعراض هذا الداء. تستعمل هذه الدراسات **علاجا جينيا** يتمثل في حقن متتالية 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 ,**وضح** العلاقة بين المورثة والبروتين وكيف يكون هذا البروتين مسؤول عن ظهور النمط الظاهري .

عندما تصل الى عمق كلمة النجاح تجد انها ببساطة تعني الاصرار

www.dzexams.com

الإجابة النموذجية

رقم الجواب		الجواب	العلامة مجزئة	العلامة كاملة
الجزء الأول :	-1-	**1 – المقارنة معطيات الشخص السليم بمعطيات الشخص المصاب :** من الشكل (أ) : الشخص المصاب بالاضافة إلى الاعراض المشار اليها في الموضوع , نلاحظ تساقط اشعر (اصلع) , ظهور ملامح مميزة , كصغر الوجه والفك و تَدَبُّب الأنف , كبر حجم الرأس مقارنة بحجم الوجه. من الشكلين (ب) و (ج): بروتين Lamin A: عند كلا الشخصين يرتبط مع مجموعة FARNESYL مما يساعده على الوصول إلى الصفيحة النووية . بروتين Lamin A عادي عند الشخص السليم و غير عادي عند الشخص المريض. **تموضع بروتينات Lamin A على الغشاء النووي**: يكون منتظما عند **الشخص السليم** حيث يتم فصل مجموعة FARNESYL مما يسمح بدمج Lamin A مع الصفيحة النووية , اما عند **الشخص المريض** فيكون التموضع غير منتظم , حيث لا يمكن قطع مجموعة FARNESYL عن بروتين Lamin A مما يؤدي إلى تراكمه في الصفيحة النووية . **بنية النواة** : عادية عند الشخص السليم و تشوهات مرفولوجية عند الشخص المريض. **المظهر الخارجي** : انقسام خلوي عادي مع إصلاح وتجديد الانسجة عند الشخص السليم (مظهر خارجي عادي) و غير عادي مع حدوث خلل في إصلاح وتجديد الانسجة عند الشخص المريض (شيخوخة مبكرة) . **الاستنتاج :** كل تغيير في البروتين (Lamin A) ينتج عنه تغيير في الصفة (انقسامات خلوية) اي هناك علاقة بين البروتين والصفة (النمط الظاهري) .	2*0.5 2*0.5 4*0.5 1*0.5 2*1 2*0.5	1 1 2 1 2 1
	-2-	**2 – فرضية مقترحة لتفسير سبب مرض Progeria :** - قد يعود سبب المرض إلى خلل وراثي , فحدث طفرة وراثية في مورثة Lamin A أدت إلى تغيير في بنية بروتين Lamin A (غير وظيفي).	2*0.5	1
الجزء الثاني :	-1-	**1 - الاستدلال لتتأكد من صحة الفرضية المقترحة سابقا :** - **متتالية ARNm والأحماض الأمينية المطابقة لكل جزء من أليلي المورثة Lamin A .** - **عند الشخص العادي :** ARNm : GUG GCC AAG CUU GAG GCA GCC CUA GGU سلسلة الأحماض الامينية : val-Ala-Lys-Leu-Ac.glu - Ala-Ala-leu-Gly - **عند الشخص المريض :** ARNm : GGG CCA AGC UUG AGG CAG CCC UAG GU سلسلة الأحماض الامينية : Gly-Pro Ser - Leu-Arg - Gln-Pro - حدوث طفرة وراثية تمثلت في ضياع النيكليوتيدة A على مستوى الثلاثية 196 أدى ذلك إلى تغيير في ترتيب النيكليوتيدات , فتركيب ARNm مغير مقارنة مع ARNm العادي (مع ظهور رامزة بدون معنى) ينتج عن ترجمة هذا ARNm المغير , سلسلة ببتيدية صغيرة وقصيرة (بروتين Lamin A غير عادي مسؤول عن المرض) - وهذا يؤكد صحة الفرضية المقترحة سابقا (سبب المرض يعود إلى حدوث طفرة وراثية).	0.5 0.5 0.5 0.5 3*1 0.5	2 3 0.5
	-2-	**2- تبيان كيف يمكن حقن ARNمضاد المعنى من منع إنتاج البروتين الغير العادي المسؤول عن هذا المرض :** - 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.	3*1	3
الجزء الثالث :		**توضيح العلاقة بين المورثة والبروتين وكيف يكون هذا البروتين مسؤول عن ظهور النمط الظاهري :** - يترجم التعبير المورثي على المستوى الجزيئي، بتركيب بروتين مصدر النمط الظاهري للفرد على مختلف المستويات : العضوية، الخلية و الجزيئي . - يعود هذا التخصص الوظيفي إلى اكتسابها بنية فراغية محددة . أي تغير في البنية الفراغية يؤدي إلى فقدان الوظيفة. - وبالتالي فان **البروتين هو عبارة عن جزيء مشفر بتتابع الاحماض الأمينية** والذي سيكون مسؤولا عن خاصية , وظيفة الخلية . نتحدث عن النمط الظاهر للتعبير عن هذه الخاصية . - بروتين Lamine A الطبيعي يلعب دور في المحافظة على بنية متماسكة للغشاء النووي..... - بروتين Lamine A الطافر يتسبب في في تغيير خطير للنواة ينعكس في جميع الاختلالات الواردة في الوثيقة (1) .. ويسبب الشيخوخة المتسارعة والموت في سن مبكر .	5*0.5	2.5

www.dzexams.com

www.dzexams.com