

المكون الأول : استرداد منظم للمعرف .**التمرين 1 : 6 نقط .**

تعتبر الطفرات مصدرا للتغيير الوراثي لأنها تؤدي إلى ظهور صفات وراثية جديدة عند الأفراد . بعد تعريفك للطفرة و تحديد دلالتها الوراثية مستعينا برسوم تخطيطية لتوضيح ذلك ، بين كيفية تأثير هذه الطفرات على بنية و نشاط المورثات .

المكون الثاني : استثمار المعطيات**و توظيف المعارف .****التمرين 2 : 14 نقطة .**

يعتبر مرض جفاف الجلد Xéroderma pigmentum مرضا وراثيا نادرا ، يتميز بوجود خلايا جلدية لها حساسية كبيرة للأشعة فوق البنفسجية. من بين أعراض هذا المرض ظهور بقع داكنة على الجلد ناتجة عن موت الخلايا الجلدية و عدم تجددتها .
للكشف عن أسباب هذا المرض نقترح المعطيات التالية :

* تموت خلايا الطبقة السطحية للجلد طبيعيا لتعوض بسرعة تضمن تجديد خلايا البشرة كليا خلال 20 أو 30 يوما ، و ذلك انطلاقا من خلايا أم ، و يتم هذا التعويض بسرعة تضمن تجديد خلايا البشرة كليا خلال 20 أو 30 يوما ، و قد مكنت الملاحظة المجهرية لخلايا أثناء تجددتها من الحصول على الشكلين 1 و 2 من الوثيقة 1 .
* لتوضيح ما يتم على المستوى الجزيئي للبنية الممثلة في الشكل 2 خلال الدورة الخلوية ، تم استعمال مادة Brd U المشابهة للثيمين T ، و التي يمكن أن تحل محلها في جزيئة ADN ، فيصبح لون الصبغي فاتحا عندما تدخل مادة Brd U في تركيب الخيطين المكونين لجزيئة ADN ، و عندما تدخل في تركيب خيط واحد ، فإن لون الصبغي يظهر فاتحا .
تم زرع خلايا لهمستير (حيوان شبيه بالفأر) في الطور G₁ لمدة دورتين خلويتين في وسط حلت فيه مادة Brd U محل الثيمين T ، بين الشكل 3 من الوثيقة 1 هياة صبغيات هذه الخلايا خلال إحدى مراحل الإنقسام غير المباشر أثناء الدورة الخلوية الثانية .



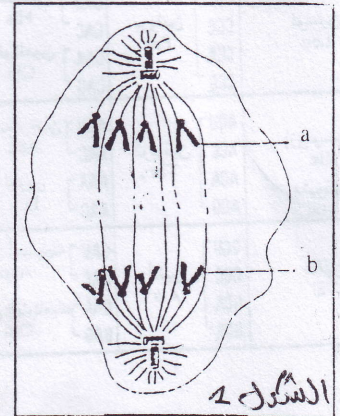
الشكل 3



جزء من العنصر a

جزء من العنصر b

الشكل 1



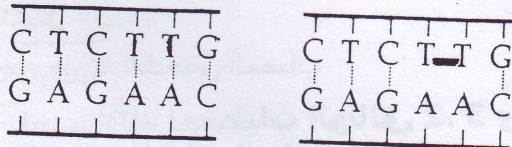
الشكل 2

1- من خلال استثمارك لأشكال الوثيقة 1 ، بين كيف يتم الحفاظ على الخبر الوراثي أثناء التجديد الخلوي.

* قد يؤدي تعرض الخلايا الجلدية للأشعة فوق البنفسجية إلى تغيير على مستوى جزيئات ADN ،

و قد تمت ملاحظة جزء من ADN مستخلص من خلايا جلدية لكلا الشخصين ، فكانت نتائج هذه الملاحظة على الشكل التالي :

الشكل (أ) من الوثيقة 2 يمثل قطعة من ADN الشخص المصاب بمرض جفاف الجلد تعرضت لخلاياه الجلدية للأشعة فوق البنفسجية، بينما يمثل الشكل (ب) من نفس الوثيقة قطعة من ADN الشخص السليم لم يسبق لخلاياه ان تعرضت لهذه الأشعة .

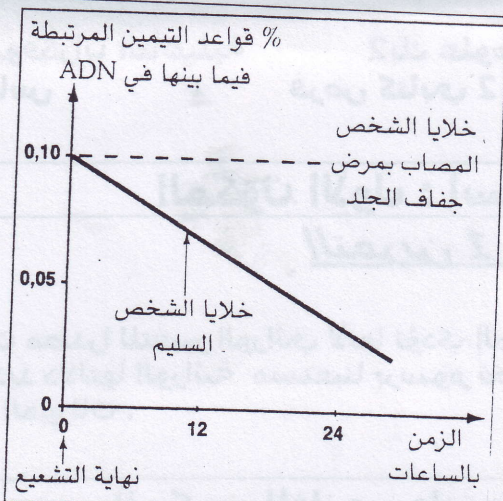


الشكل - ب -

الشكل - أ -

T-T ثنائي النوية

أ (لوثيقة)



* عرض باحث خلايا جلدية لشخص مصاب بمرض جفاف الجلد و أخرى لشخص سليم للأشعة فوق البنفسجية ، ثم قام بتتبع تطور نسبة ثنائي التيمين في جزيئة ADN عند هذين الشخصين بعد نهاية التشعيع . تبين الوثيقة 3 النتائج المحصل عليها :

* بعد تشعيع خلايا أخرى لبشرة الجلد عند الشخص المصاب ثم عند الشخص السليم و زرعها في وسط يحتوي على التيمين المشع ، قام الباحث بتتبع كمية الإشعاع المدمج في الخلايا ، فحصل على النتائج التالية :

الوثيقة 4 .
+ عند الشخص المصاب : عدم دمج الإشعاع من طرف الخلايا الجلدية .
+ عند الشخص السليم : كل الخلايا أدمجت الإشعاع بمناطق مختلفة في النواة .

* توجد على مستوى نواة الخلايا عدة أنزيمات تتدخل في إصلاح ADN المغير، من بينها أنزيم XPA الذي يتكون من 215 حمضا أمينيا ، تبين الوثيقة 5 متتالية النيكلوتيدات لجزء من المورثة التي ترمز لأنزيم XPA عند كل من الشخص السليم و الشخص المصاب بمرض جفاف الجلد مع جدول الرمز الوراثي .

		الحرف الثاني						
		U	C	A	G			
U	UUU	فثيل أنين Phe	UCU	سيرين Ser	UAU	تيروزين Tyr	UGU	سيسيتين Cys
	UUC		UCC		UAC		UGC	
	UUA	لوسين Leu	UCA		UAA	بدون معنى	UGA	بدون معنى
	UUG		UCG		UAG		UGG	تريبتوفان Trp
C	CUU	لوسين Leu	CCU	برولين Pro	CAU	هستيدين His	CGU	أرجنين Arg
	CUC		CCC		CAC		CGC	
	CUA		CCA		CAA	غلوتامين Gln	CGA	
	CUG		CCG		CAG		CGG	
A	AUU	إزولوسين Ile	ACU	ثريونين Thr	AAU	أسبارجين Asn	AGU	سيرين Ser
	AUC		ACC		AAC		AGC	
	AUA	ميتيونين Met	ACA		AAA	ليزين Lys	AGA	أرجنين Arg
	AUG		ACG		AAG		AGG	
G	GUU	فالين Val	GCU	ألانين Ala	GAU	حمض أسبارتيك Asp	GGU	غليسين Gly
	GUC		GCC		GAC		GGC	
	GUA		GCA		GAA	حمض الغلوتاميك Glu	GGA	
	GUG		GCG		GAG		GGG	

أرقام الثلاثيات
خيط مستسخ

64 68

A A C G G T T G A A C A C T A
T T G C C A A C T T G T G A T

منحى القراءة

الشكل - أ - :

جزء مورثة الشخص السليم

أرقام الثلاثيات
خيط مستسخ

64 68

A A C G G T T A A C A C T A T
T T G C C A A T T G T G A T A

الشكل - ب - :

جزء مورثة الشخص المصاب

- 2- باستغلالك لمعطيات الوثائق 2، 3 و 4 فسر سبب عدم تجدد الخلايا الجلدية عند الشخص المصاب بجفاف الجلد .
- 3- باعتمادك على معطيات الوثيقة 5 ، حدد متتالية الأحماض الأمينية المكونة للأنزيم عند كلا الشخصين ، ثم فسر غياب نشاط الأنزيم عند الشخص المصاب .
- 4- انطلاقا من كل ما سبق أنجز خطاطة تبين من خلالها تسلسل الأسباب المؤدية إلى مرض جفاف الجلد .