

1. ٠٦ (نماط ١) مرض السكري Diabète: يعتبر مرضًا أنتقى (استقلابياً) تأتجًا عن خلل في إدخال الغلوكوز إلى الخلايا حيث تظل كمية منه في الدم مسيبة لارتفاع التحلون. لوحظ حديثاً بعض حالات السكري أن الإنسانين (هرمون ذو طبيعة بروتينية، عمل على تسريع إدخال الغلوكوز إلى الخلايا) كان غير قادر على الارتباط بمستقبلاته النوعية المخصوصة على الفضاء السيروتونيني للخلايا المستهدفة (كبدية شحمة، عضلة).

وتمثل الوبيعة أسلفه الاحاض الاممية الثانية الأخيرة لاحدي السلاطين البيبيسيدين (السلسلة بـ) لاسولين عادي وآخر غير عادي:

| | U | C | A | G | |
|----------|----------|----------|----------|----------|-------|
| U | UUU Phe | UCU | UAU | UGU | U |
| | UUC | UCC | UAC | UGC | Cys |
| | UUA | UCA | UAA | UGA | A |
| | UUG | UCG | UAG | UGG | G Trp |
| C | CUU Leu | CCU | CAU | CGU | U |
| | CUC | CCC | CAC | CGC | C |
| | CUA | CCA | CAA | CGA | Arg |
| | CUG | CCG | CAG | CGG | A G |
| A | AUU Ile | ACU | AAU | AGU | Ser |
| | AUC | ACC | AAC | AGC | C |
| | AUA | ACA | AAA | AGA | A G |
| | AUG Met | ACG | AAG | AGG | Arg |
| G | GUU | GCU | GAU | GGU | U |
| | GUC | GCC | GAC | GGC | C |
| | GUU Val | GCA | GAA | GGA | Gly |
| | GUG | GCG | GAG | GGG | A G |

Gly - Phe - Phe - Tyr - Thr - Pro - Lys - Thr
 23 24 25 26 27 28 29 30
 قطعة من السلسلة β لاستريل عادي

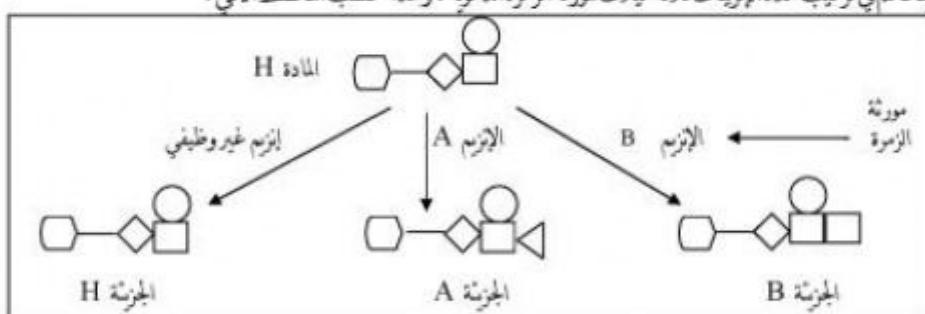
Gly – Leu – Phe – Tyr – Thr – Pro – Lys – Thr
 23 24 25 26 27 28 29 30
 قطعة من السلسلة β -الإيسونين غير عادي

- اعتماداً على جدول الشفارة الوراثية، أعد تركيب قطعة ARN الرسول التي مكتت من بناء المقطع الجيني في كلاً الحالتين.
 - أ- حدد بنية جزء المورثة التي رممت لتركيب سلسلة الأحماض الأمينية الثمانية عدد الشخص السالم.
ب- حدد تغير المورثة، وبين كيف يمكن من تفسير الاختلاف بين الأشخاص العادي وغير العادي.

3. إنعماداً على المعلومات السابقة ومعلوماتك ، فسر عدم قدرة الم hormon على الإرتباط بمستقبله النوعي .

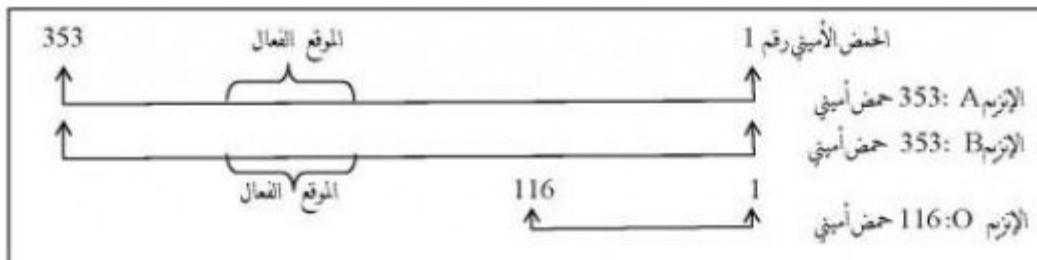
4. ما هو المalarin الذي تفترجه لهذا المصايب ؟

II . 08 نقاط) تحدد الرسم (القصاصات) الدموية (نظام ABO) يوجد او غياب مستضدات غشائية في غشاء الكريات الحمراء . تحكم في تركيب هذه الازيجيات ثلاثة البيانات لمورقة الزمرة الدموية ، وهذا حسب المخطط الآتي :



جزء بروتيني فيكتور N - أستيل غلوكوزamin غلاكوز N-أستيل غلاكوزارامين سمحت دراسات جزئية للسلسلة غير المنسخة للأليلات الثلاثة وللإنزيمات الموافقة لها بالحصول على الناتج الآتي:

| | | | | | | |
|-----------|----------|-------------|-------------|-------------|-------------|------------------|
| 1 | 258 | 523 | 700 | 793 | 800 | رقم النوكليوتيد: |
| A الأليل: | ATG..... | GTGAAC..... | GTGCCG..... | CCCCGC..... | TACCTG..... | GGGGGG.....TGA. |
| B الأليل: | ATG..... | GTGAAC..... | GTGGGC..... | CCCAGC..... | TACATG..... | GGGGCG.....TGA. |
| O الأليل: | ATG..... | GTAAC..... | GTGCCG..... | CCCCGC..... | TACCTG..... | GGGGGG.....TGA. |



1. ما هو دور الإنزيم المشفر من قبل مورثة الزمرة الدموية؟
2. ماذا تختلف من مقارنة الآليات الثلاثة للنظام ABO؟
3. ما تختلف من مقارنة الآليات الثلاثة من حيث البنية الأولية؟
4. كيف تفسر قصر السلسلة البيضاء للجزئية (O)؟
5. حدد الزمرة الدموية الخاطئة . وما هي الآليات التي تشرف على إيجادها؟
6. إذا كان الآليل A هو الأصل ، فما هو النسخ الوراثي والظاهري لسيدها Adm؟

III. (06 نقاط) الفلوكوز-6-فوسفات دهيدروجيناز G6PD، إنزيم متواجد في جميع خلايا الإنسان، يُوسع نطاقاً كيميائياً يكرمه الفلوكوز، ويلعب دوراً هاماً داخل الكريات الحمراء . سُكّون الإنزيم من 515 حمض أميني ويوجد منه عدّة أشكال (انظر الجدول . 1.) من الشكل الفعال (100%) إلى الشكل معدّم الفعالية تقريباً (1%). وفي حالة الشكل الآخر، تتحمّل الماء الأكسجيني H_2O_2 في الخلايا ويسبّب موتها وخاصة الكريات الحمراء وينجم عن ذلك نوع من قتل الدم نتيجة لانفجار هذه الخلايا وتراكم خصاب الدم في الكلي الذي يعيق عملها (قصور كولي) . وللحظ ذلك إذا تناول المصايب بعض الأدوية أو أغذية (فول، فاصوليا، خرشوف، جبان أخضر، البّين . . .) وسبّب المرض هو عوز (عجز) إنزيم يعاني منه أكثر من 400 مليون فرد في العالم .

[الجدول . 1.]

| الاعراض الكلينيكية (السريرية) | النشاط الإنزيمي (%) بالنسبة لحالة العافية) | نواتر الآليات المواتقة | | | شكل الإنزيم |
|---|--|------------------------|--------|---------|-------------|
| | | حوض المتوسط | أوروبا | إفريقيا | |
| لا اعراض | 100 | 90,99% | 99,7% | 65% | G6PDB |
| لا اعراض | 85 | -- | -- | 20% | G6PDA |
| برقان jaunisse (اصفرار الجلد)، فقر الدم الناتج عن إنحلال الكريات الحمراء، نتيجة تناول أغذية ، أدوية ، تعفن | 3 | 8---1 % | -- | 1% | G6PDM |

الوثيقة (2): تم التعرف على مسالك البيكلوكوبات لـADN الموقعة لمختلف أشكال الإنزيم والجدول . 2 . يقدم معلومات خاصة بها : G6PD.M ، G6PD.A ، G6PD.B ، g6pd.m ، g6pd.a ، g6pd.b . الذكور هي الأكثر تعرضاً بالإصابة . أما معايرة النشاط الإنزيمي لدى الإناث المصابة ، أظهرت نسبة قدرت بـ 50% مقارنة بـ حالات العافية .

| الثانية | الثانية | الثانية |
|--|--|--|
| الآليات | الآليات | الآليات |
| 66° | 124° | 186° |
| g6pd.b TTC ATC GTG GGC CAC ATG AAT GCC CTC CAC ATC TCC TCC CTG | g6pd.a TTC ATC GTG GGC CAC ATG GAT GCC CTC CAC ATC TCC TCC CTG | g6pd.m TTC ATC GTG GGC CAC ATG AAT GCC CTC CAC ATC TCC TTC CTG |

الجدول . 2 .

ملاحظة: ملئ فقط المناطق التي تidi الإختلاف

الوثيقة (3): جدول الشفرة الوراثية .

1. حدد الأنماط الظاهرة على المستويات: الجسدي ، الخلوي ، الجزيئي لدى المصايب .
2. مستعيناً بالوثائق السابعة ، إشرح أسباب هذا العوز الإنزيمي وعواقبه .
3. ما هي النصيحة التي تقدمها للمصايب ؟

العرض الجيد مرأة للتفكير الناير