ثانوية بن ساحلي حسان – تنس /ولاية الشلف. نوفمبر 2023

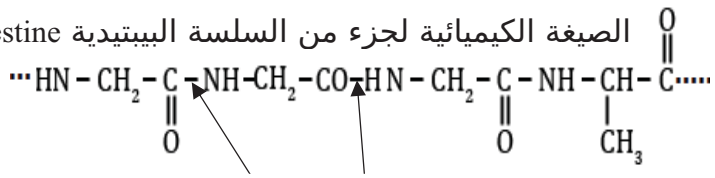
أقسام: 3ع ت

الفرض الأوّل لمادّة علوم الطبيعة والحياة

(A1AT Deficiency) مرض تظهر أعراضه مباشرة بعد الولادة بتغير لون الجلد و بياض العين الى اللون الأصفر مع تضخّم و تشمّع الكبد، يتوفّى بعض المصابين قبل البلوغ و يعاني البالغون منهم بصعوبة التنفس و انسداد رئوي راجع لتحلّل بروتين (Elestine) المسؤول عن مرونة الأسناخ الرئوية .

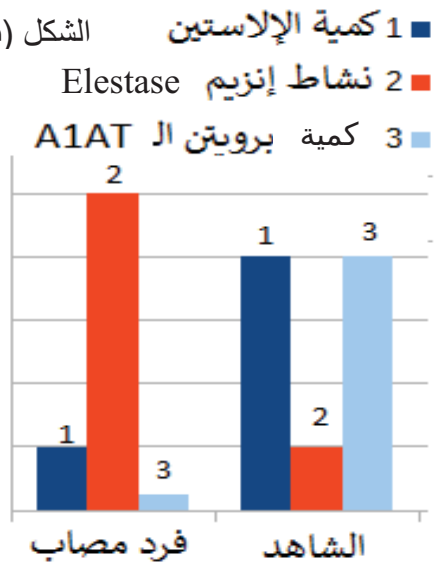
الجزء الأوّل: لفهم سبب المرض عند البالغين ندرس شكلي الوثيقة (1) :

الصيغة الكيميائية لجزء من السلسلة البيبتيدية Elestine



روابط يكسرها إنزيم Elestase

الشكل (أ)



الشكل (ب)

الوثيقة (1)

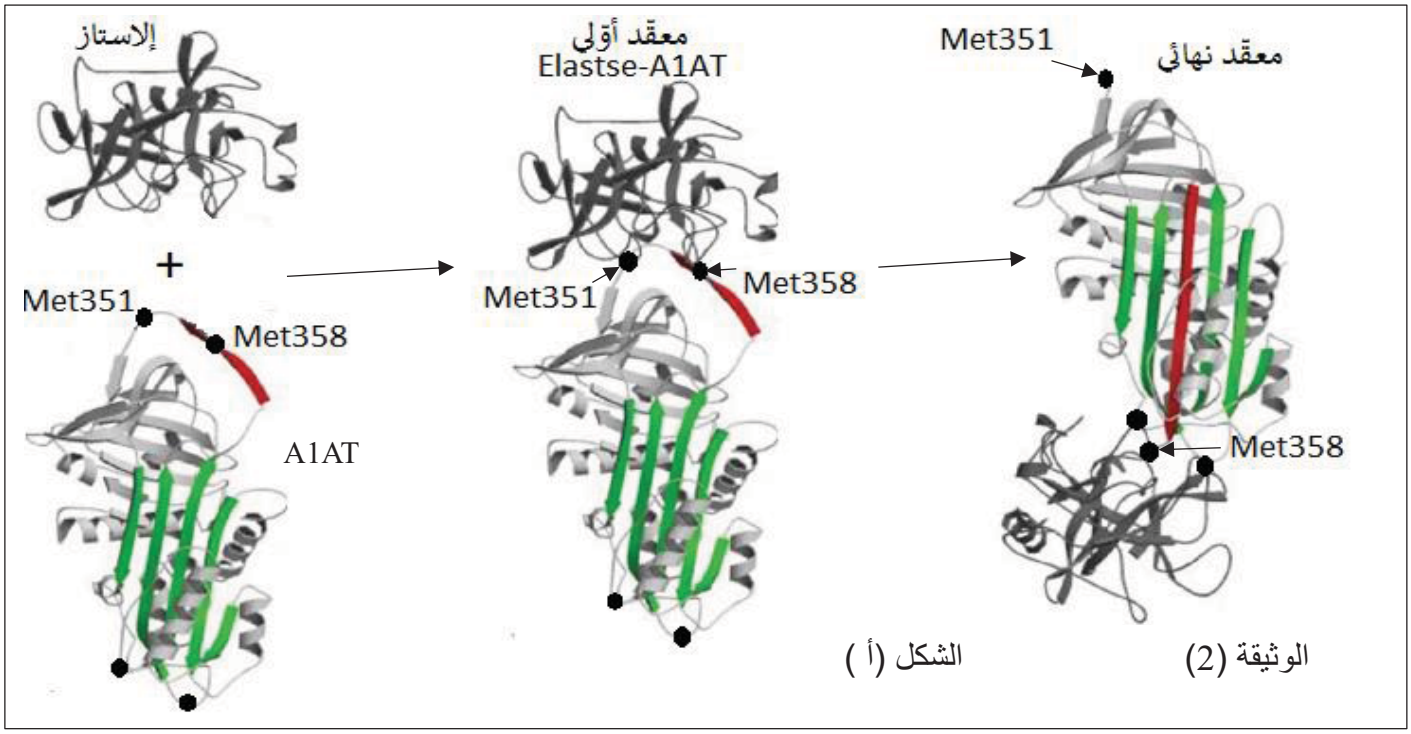
– باستغلال شكلي الوثيقة (1)

اقترح فرضية تفسّر سبب المرض الرئوي .

الجزء الثاني: قصد التحقّق ندرس شكلي الوثيقة (2) حيث :

يمثّل الشكل (أ) مشهدا من نافذة برنامج Rastop يوضّح العلاقة بين بروتين A1AT و إنزيم Elastse عند فرد سليم .

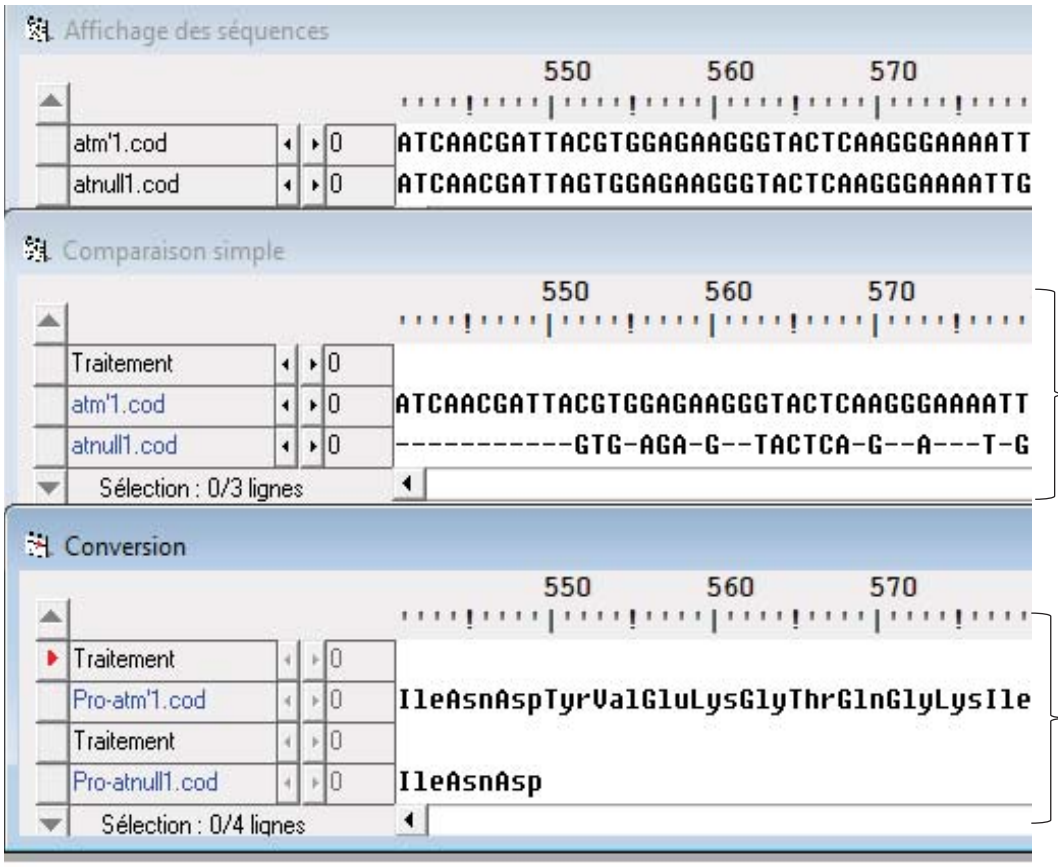
يمثّل الشكل (ب) مشهدا من نافذة برنامج Anagene مع عمليتين تهدفان لدراسة أليلين للمورّثة (*SERPINA1*) المشرفة على تركيب البروتين A1AT حيث الأليل (atm'1) لشخص سليم والأليل (atnull1) لشخص مصاب بانسداد رئوي.



الشكل (أ)

الوثيقة (2)

elbassair.net



الوثيقة (2) الشكل (ب)

- باستغلال معطيات الوثيقة(2) ، تحقّق من افتراضك .

الجزء الثالث : اعتمادا على هذه الدراسة ، و من معلوماتك ، أنجز مخطّطا تُحوصل فيه العلاقة بين المورثة (*SERPINA1*) و وظيفة ناتج تعبيرها عن كل من الشخص السليم و الشخص المصاب .

elbassair.net

عناصر الإجابة النموذجية المقترحة و سلّم التنقيط		
- **الجزء الاوّل :** - اقتراح فرضية تفسّر سبب المرض : استغلال الشكل (أ) : إنزيم Elestase يفكّك السلسلة البيبتيدية للإلستين عن طرق كسر الروابط البيبتيدية استغلال الشكل (ب) : عند الشخص السليم : كمية الالاستين مرتفعة ، نشاط الالاستاز منخفض كمية البروتين A1AT مرتفعة عند الشخص المصاب كمية الالاستين منخفضة ، نشاط الالاستاز مرتفع كمية A1AT منخفضة - ارتفاع الـ A1AT يقلّل من نشاط الانزيم المحلّل للالاستين و بالتالي يقي من المرض **تقبل الإجابة : A1AT المرتفع يثبط الالاستاز و يمنعه من تحليل الالاستين ، الكمية المنخفضة للـAAT عند المصاب هي سبب ظهور المرض **الفرضية** : A1AT عند المصاب غير وظيفي بسبب خلل في بنيته الفراغية نتيجة طفرة وراثية و بالتالي لا يمكنه أداء وظيفته التثبيطية للانزيم المسبّب للمرض . ملاحظة : تقبل أي فرضية منطقية مثل : المورثة المشرفة على تركيب A1AT عند المصاب غير نشطة /غير فعالة/ مُثبّطة / لا تقوم بالتعبير المورثي بالكمية المطلوبة اللازمة لتثبيط الانزيم المسبب للمرض -** الفرضيات من نوع طفرة في مورثة الالاستاز و خلل في بنيته مرفوضة و غير منطقية .	1 1 1 2	5
- **الجزء الثاني :** - التحقق من الفرضية : استغلال الشكل (أ) يوضّح الشكل (أ) ارتباط انزيم الالاستاز بالبروتين A1AT على مستوى الحمضين Met351 و Met358 مشكلا معقد أولي (إلاستاز-A1AT) ينتج عن هذا الارتباط كسر الرابطة البيبتيدية بين الـMet358 و الحمض الموالي و تغير في البنية الفراغية للـ A1AT أدى إلى تغير موضع ارتباط الالاستاز و تشكّل معقّد نهائي . الاستنتاج : يمكن للـ A1AT الارتباط بالالاستاز عوضا عن الالاستين و تشكيل معقد نهائي معه . (في حال الإجابة بتجنيد معلومات وحدة النشاط الانزيمي يمكن ان تكون الإجابة : يمكن للـ A1AT أن يلعب دور مادة تفاعل بالنسبة لإنزيم الالاستاز و يشكّل معه معقد انزيمي مع كسر الرابطة البيبتيدية (تثبيت و تحفيز) لكن بما أن عمل الانزيم نوعي تجاه مادة االتفاعل ، و مادة التفاعل الأصلية للالاستاز هي الالاستين و ليست الـ A1AT فان ناتج التفاعل في هذه الحالة هو معقّد نهائي يؤدي الى تثبيط الانزيم – استهلاك الانزيم-) - استغلال الشكل (ب) تبين المقارنة بين الأليلين atm’1 و atnull1 (لمورثة serpina1 المشرفة على تركيب البروتين A1AT) وجود طفرات استبدال عديدة ابتداءا من النكليوتيدة 157 نتج عنها ظهور رامزة توقّف و بالتالي يركّب الشخص المصاب بروتين A1AT غير مكتمل *بالربط بيع مختلف المعطيات المتوصّل إليها نجد : - الـ A1AT عند الشخص السليم يرتبط مع الالاستاز و يشكّل معه معقّد نهائي و بالتالي يثبّطه و يعرقل نشاطه المتمثّل في تفكيك الالاستين و بالتالي يمنع بطريقة غير مباشرة ظهور المرض . - عدم قيام الـ A1AT بوظيفته التثبيطية للالاستاز عند الشخص المصاب سببه طفرة وراثية نتج عنها ظهور رامزة توقف و تركيب بروتين غير مكتمل ببنية فراغية مختلفة تماما عن بنية الـ A1AT الوظيفي - و بما أن وظيفة البروتين متعلّقة ببنيته الفراغية المحدّدة و الخاصة به فإن الـ A1AT الطافر عند الشخص المصاب يفقد قدرته على التثبت باللالاستاز و بالتالي تثبيطه و منعه من تحليل الالاستين وهذا مايؤكد صحة الفرضة المقترحة - - المخطّط : مُلغى و لا ينقّط بين الأقسام الثلاثة	1 1 1 2	5

elbassair.net