

## الفرض الأول في مادة العلوم الطبيعية

## التمرين

تتميز البروتينات بالتخصص الوظيفي الذي يسمح لها بضمان سيرورة النشاطات والوظائف الحيوية عند عضوية الكائن الحي، حيث أن تعرضها لأي خلل يترتب عنه مشاكل وأمراض في العضوية.

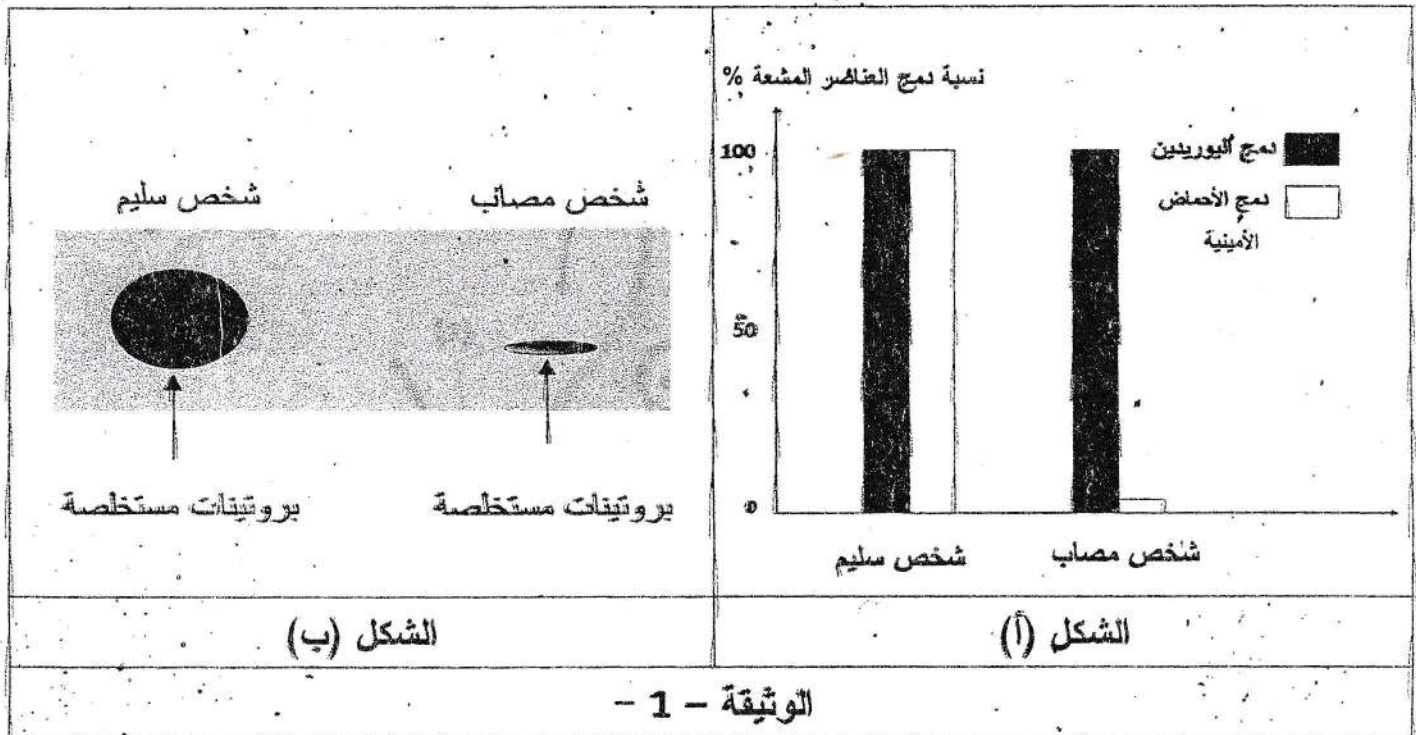
## الجزء الأول:

متلازمة شوانشمان-دايموند (SDS) هي اضطراب وراثي جسي يميز بخلل في نخاع العظم وخلل في إفراز الببترياس.

أكد الباحثون أن هذا المرض ناجم عن خلل في عملية التعبير المورثي، وتوضيحا لأسباب هذا المرض نقترح عليك الدراسة الموضحة في الوثيقة -1- حيث:

الشكل (أ): نتائج تتبع نسبة المايج اليوردين المشع وأحماض أمينية مشعة عند خلايا شخص سليم وآخر مريض.

الشكل (ب): نتائج الدراسة تم خلالها جمع عينات من خلايا نخاع شخص مصاب بالمرض والآخر سليم واستخراج عينة تحت وحدة كبرى للريبوزوم من الخلايا بطرق معينة، ومن ثم فصل البروتينات بواسطة تقنية الفصل الكروماتوغرافي.



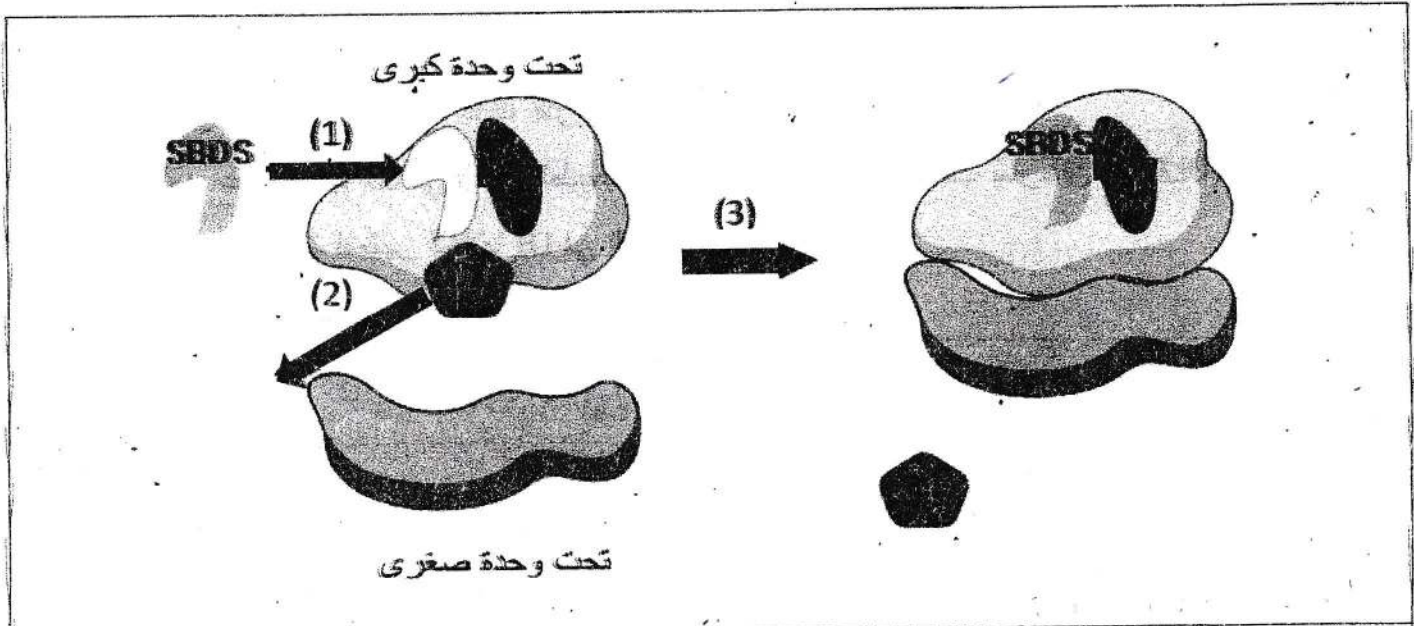
- بين سبب الإصابة بمتلازمة شوانشمان-دايموند (SDS) باعتمادك على معطيات شكلية الوثيقة - 1 -.

## الجزء الثاني:

افهم السبب الدقيق لهذا المرض نقترح عليك الدراسة التالية الموضحة في الوثيقة - 2 - حيث:

الشكل (أ): رسم تخطيطي لعملية تجميع بعض البروتينات المكونة للريبوزوم في مرحلة من مراحل التعبير المورثي.

الشكل (ب): جزء من التتابع النكليوتيدي للسلسلة غير المستنسخة 7q11 والمشفرة للبروتين SBDS عند شخصين أحدهما سليم والآخر مصاب بالمتلازمة بالإضافة إلى جدول الشفرة الوراثي.



الشكل (أ)

139

↓

159

↓

AGC GTC ACT CAG GGG CGC CTG

AGC GTC ACT CAG GGG CGC CGG

الشخص السليم:

الشخص المصاب:

|     |     |     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| ACU | CAG | CGC | AGC | CGG | CUG | GGG | GUC |
| Thr | Gln | Arg | Ser | Arg | Leu | Gly | Val |

الشكل (ب)

الوثيقة - 2 -

- اشرح الخلل الحادث والمؤدي إلى الإصابة بمتلازمة شوانشمان-دايموند (SDS)، باعتمادك على معطيات شكلية الوثيقة - 2 -.