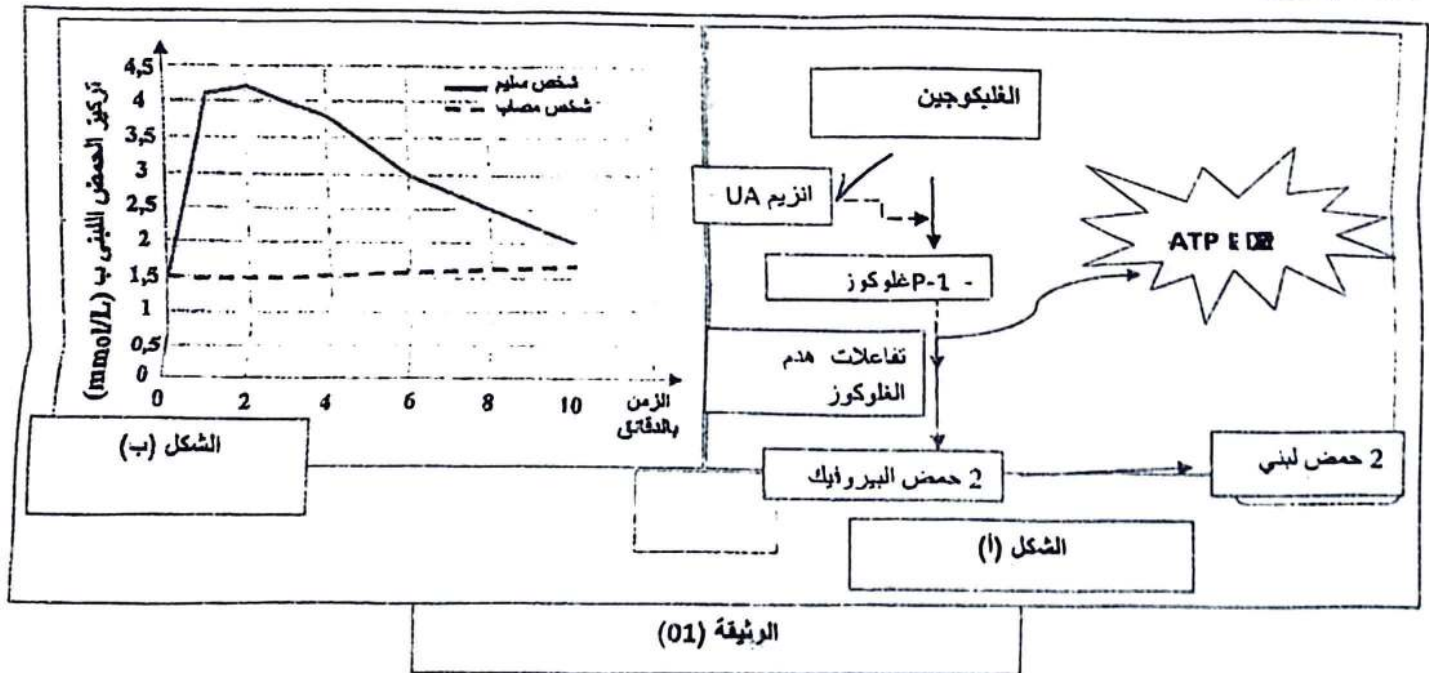


فرض الفصل الثالث في مادة علوم الطبيعة و الحياة

التمرين الاول :

مرض ماك آرديل Mc.Ardle وهن عضلي وراثي يتميز المصابون به بعدم قدرتهم على تحمل المجهودات العضلية الشديدة و قصيرة المدة منذ الثواني الأولى لانطلاقها (ضعف الأداء الرياضي) . لفهم الأصل الوراثي لهذا المرض ، نقترح المعطيات الآتية :

I- تعتبر الطاقة مصدر الانقباض العضلي و بالتالي الأداء الرياضي بشتى أنواعه ، تعتمد الخلايا العضلية خلال النشاط على جزيئات ال ATP كمصدر أساسي للطاقة القابلة للاستعمال ، يمكن إنتاج هذه الجزيئات الطاقوية عن طريق العديد من التفاعلات على مستوى العضلة ، يمثل الشكل (أ) من الوثيقة (01) مخطط مبسط لأحد التفاعلات الأيضية لتركيب ال ATP انطلاقا من الجليكوجين العضلي على مستوى الخلايا العضلية في حالة الجهد العضلي الشديد و القصير ، ينتج عن هذه التفاعلات الحمض اللبني الذي ينتقل في الدم ليخلص منه في الكبد ، بينما الشكل (ب) من نفس الوثيقة تتابع قياس تركيز الحمض اللبني في الدم خلال مجهود عضلي شديد و قصير عند شخص سليم و آخر مصاب بالمرض .



- 1- وضح بدقة العلاقة بين مستويات النمط الظاهري للشخص السليم والشخص المصاب بمرض ماك آرديل باستغلال لوثيقة (1) والمعطيات .
- 2- اقترح فرضية حول السبب الأصلي لمرض ماك آرديل.

II- لغرض فهم أصل حدوث هذا المرض نقترح عليك الوثيقة (02) : بحيث يمثل الشكل (أ) دراسة لجزء من تتابع النكليوتيدات في المورثة "PYGM" المسؤولة عن تركيب الانزيم UA والتي تتواجد على شكلين أليلين : أليل عادي مسؤول عن تركيب الانزيم UA العادي عند الشخص السليم (=UA34) و أليل طافر مسؤول عن تركيب الانزيم UA الطافر عند الشخص المصاب (=UA01) و سلسلة الأحماض الأمينية الناتجة عن التعبير المورثي لكل منهما.

2119	2139	أرقام النوكليوتيدات
↓	↓	جزء الأليل العادي
... GAA AAC TTC ATC TTT GGC ...		تتابع الأحماض الأمينية في الإنزيم العادي
Glu-Asn-Phe-Phe-Ile-Phe-Gly		
... GAA AAC TTC ATC TTT GGC ...		جزء الأليل الطافر
Glu-Asn-Phe-Ile-Phe-Gly		تتابع الأحماض الأمينية في الإنزيم الطافر
الشكل (أ)	الوثيقة (02)	

- باستغلالك للشكل (أ) من الوثيقة (02) صادق على صحة الفرضية المقترحة مبرزا الأصل الوراثي لهذا المرض .

الجزء الثالث:

- انجز مخططا تحصيليا يوضح العلاقة بين النمط الوراثي و مختلف مستويات النمط الظاهري لمرض ماك اردل .