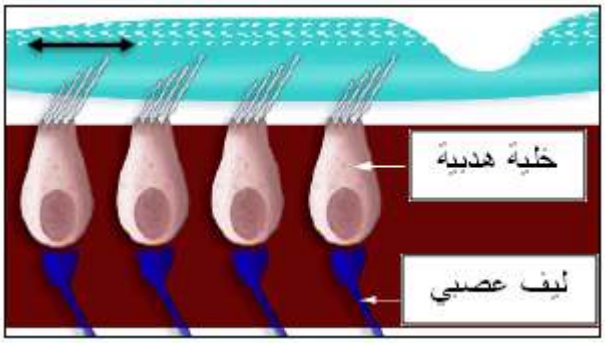
Le syndrome de Usher

يولد الأطفال المصابون بمتلازمة أوشر (1 من كل 25000) صماء ومكفوفين في سن مبكرة . وبالفعل هذه المتلازمة تربط الصمم الخلقي بمرض تنكسي في الشبكية يتطور إلى العمى. تمثل متلازمة أوشر من النوع الأول الأشد خطورة 75٪ من الحالات.إن إصابة الأذن الداخلية ، التي تسبب الصمم العميق ، مسؤولة أيضًا عن اضطرابات التوازن وفي كثير من الأحيان عن تأخر اكتساب المشي.

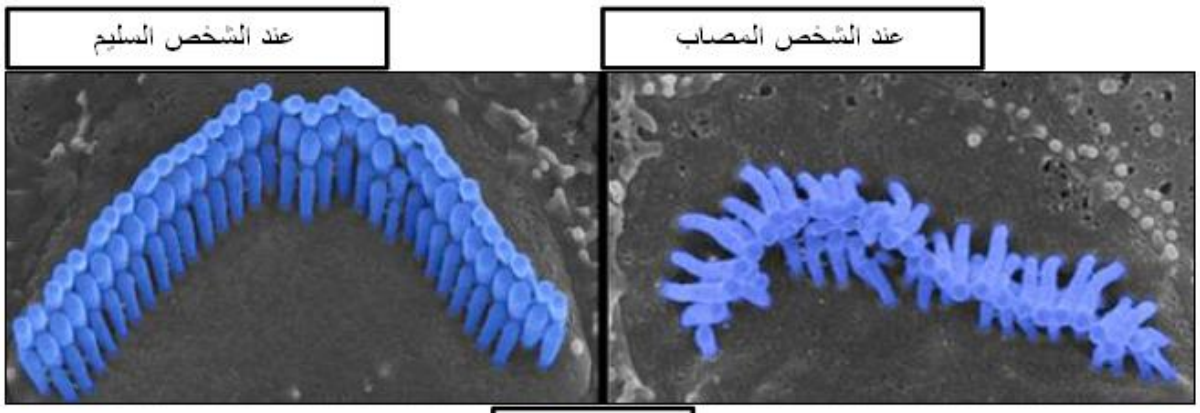
الجزء الأول:

تحتوي الخلايا الحسية للأذن الداخلية في الجزء العلوي منها على أهداب تتحرك وفقًا للاهتزازات. تلتقط هذه الخلايا الاهتزازات متفاوتة الشدة للأهداب وتحولها إلى رسالة عصبية = مجموعات من كمونات العمل يعتمد ترددها على شدة الإشارة).



الأذن الداخلية = جهاز حسي متخصص في إدراك الأصوات وموقع الجسم في الفضاء

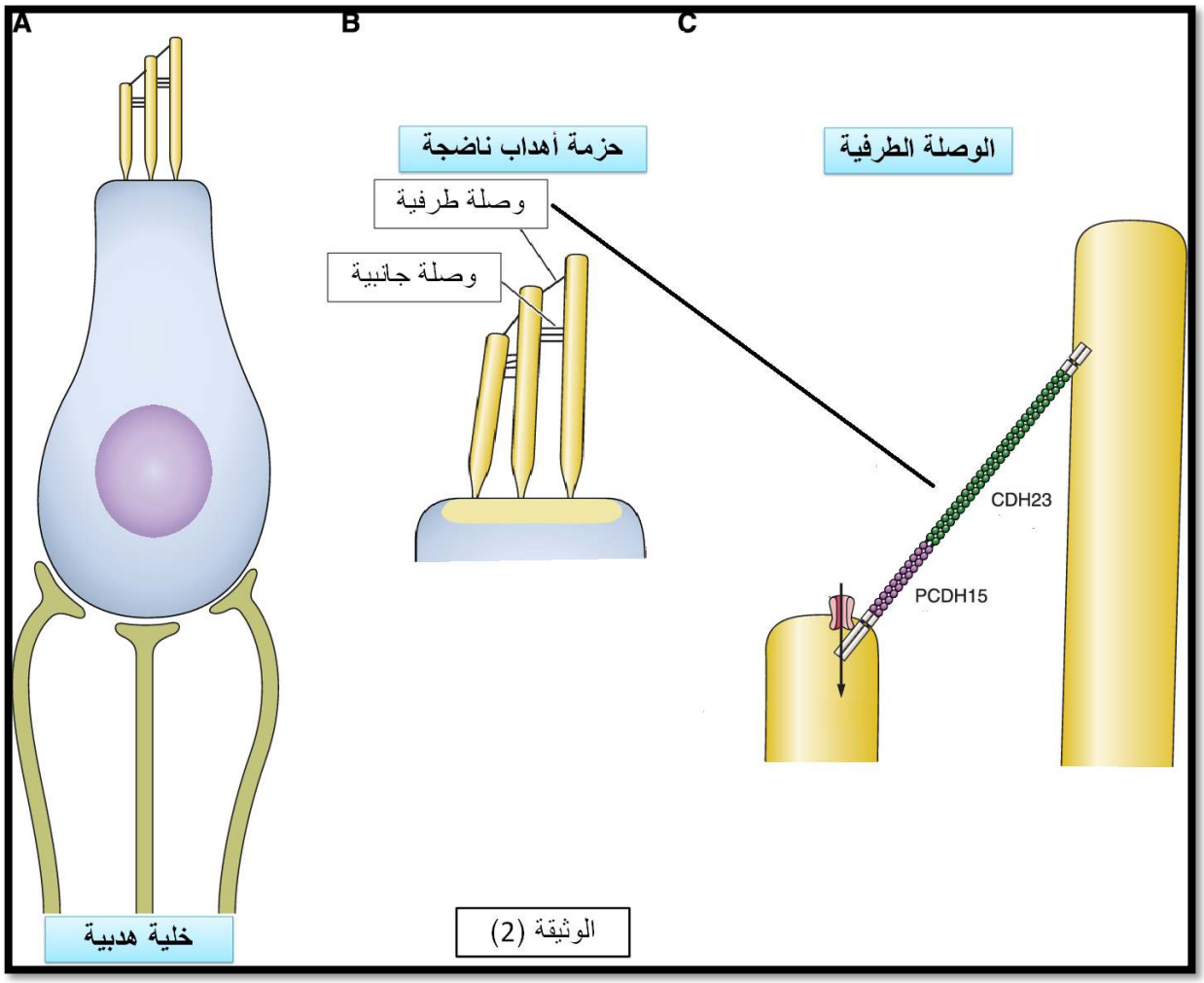
سمحت الملاحظة المجهرية بالمجهر الإلكتروني من التعرف على طريقة توضع الأهداب الساكنة للخلايا الهدبية عند كل من الشخص السليم و المصاب بمتلازمة أوشر.



الوثيقة (1)

كادرين 23 (CDH23) عبارة عن بروتين طويل للربط الخلوي، يقع معظمه خارج الخلايا الحسية للأذن الداخلية، ولا يتم إنتاجه إلا أثناء فترة نمو ونضج الأهداب الساكنة. من خلال التفاعل مع الجزيئات الأخرى، يتحكم cadherin 23 في النمو المتوازي للأهداب الساكنة في الخلايا الحسية في الأذن الداخلية. يتكون Cadherin 23 من 3354 حمض أميني.

توضح الوثيقة (2) رسم تخطيطي لخلية هدبية (A) و أنواع الوصلات التي تربط الأهداب الساكنة (B) وكذا مكونات الوصلة الطرفية (C).



الوثيقة (2)

➢ **اعتمادا على معطيات الوثائق(1) و(2) اقترح فرضيات لتفسير سبب الإصابة بمتلازمة أوشر.**

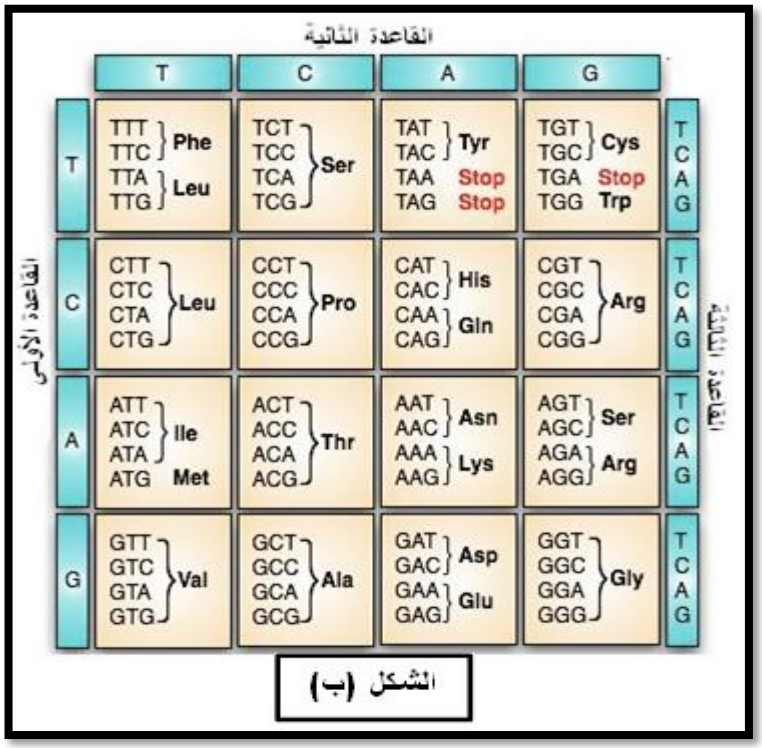
الجزء الثاني:

في إطار البحث عن سبب الإصابة بمتلازمة أوشر تقدم السندات التالية:

مكنت دراسة التتابع النكليوتيدي لجزء من المورثة (السلسة غير المستنسخة) التي تشرف على تركيب بيروتين CDH23 لشخص سليم وكذا لشخص مصاب بمتلازمة أوشر من الحصول على المعطيات الموضحة في الشكل (أ) من الوثيقة (3).في حين يمثل الشكل (ب) من نفس الوثيقة جدول الشفرة الوراثية.

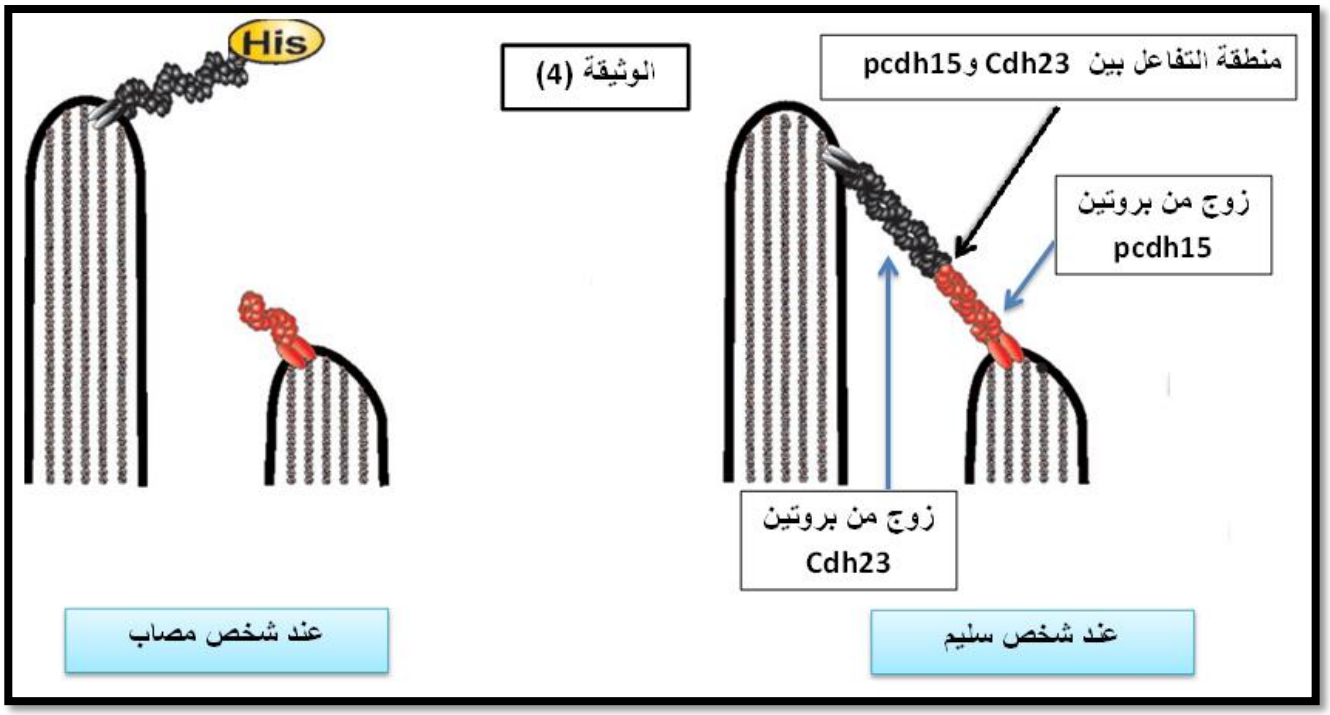
1494	1495	1496	1497	1498	1499	1500	
ATT	CTT	CAA	GTT	GTT	GCT	AGC	آليل الشخص السليم:
ATT	CTT	CAT	GTT	GTT	GCT	AGC	آليل الشخص المصاب:

الشكل (أ)



الشكل (ب)

من جهة اخرى تم دراسة التفاعلات بين بروتين Cdh23 وبروتين pcdh15 على مستوى الوصلات الطرفية في الخلايا الهدبية للأذن الداخلية لشخص سليم و كذا لشخص مصاب بمتلازمة أوشر. نتائج الدراسة موضحة في الوثيقة (4).



من جهة أخرى قمنا بدراسة العلاقة بين الأنماط الوراثية والأنماط الظاهرية الجزيئية والسريرية المتعلقة ببروتين Cdh23. نتائج الدراسة موضحة في جدول الوثيقة (5).

النمط الوراثي	النمط الظاهري الجزيئي	النمط الظاهري السريري
حامل متماثل اللواقح للأليل الطبيعي	بروتين Cdh23 طبيعي	سليم
حامل متغاير اللواقح للأليل الطافر	بروتين Cdh23 طبيعي	سليم
حامل متماثل اللواقح للأليل الطافر	بروتين Cdh23 طافر	مصاب

- **انطلاقا من السندات المقدمة ومعارفك اشرح سبب الإصابة بمتلازمة أوشر ثم تأكد من مدي صحة الفرضيات المقترحة سابقا.**

الجزء الثالث:

بناءً على المعلومات التي توصلت إليها في هذه الدراسة ومعارفك، اكتب ملخص مهيكل (مقدمة عرض منظم في فقرات واضحة و خاتمة) تشرح فيه أصل هذا المرض .

اعتني بالعرض والكتابة واستخدم مفردات علمية
دقيقة ،برر استخدام معرفتك ، احذر من إعادة الصياغة.

ترجمة الوثائق و إعداد: الأستاذ حيمر