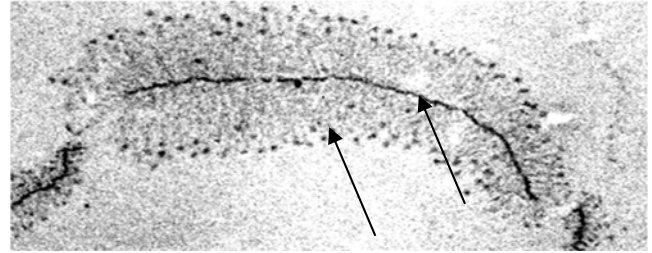


**التمرين:**

1- تمثل أشكال الوثيقة (1) بعض مظاهر التعبير المورثي في الخلية :



الشكل 2



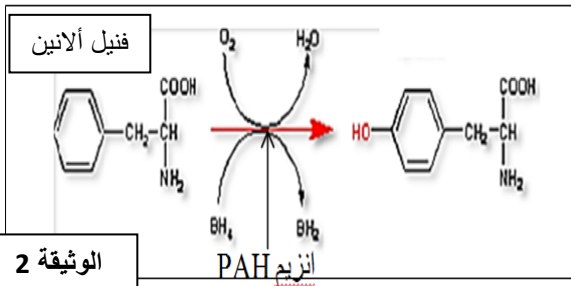
الشكل 1

**الوثيقة 1**

- 1- تعرف على بيانات الوثيقة 1.
- 1- تعرف على هاتين المرحلتين و حدد متطلبات كل مرحلة .
- 2- بين أهمية كل مرحلة .
- 3- مثل برسم تخطيطي بداية الظاهرة الممثلة بالشكل 1 من الوثيقة 1.

II - البوال التخلفي مرض من أعراضه اضطرابات الجهاز العصبي ،اضطرابات سلوكية، تخلف عقلي...نتيجة تراكم الحمض الأميني فنيل ألانين في الدم، وهذا لعدم حدوث التفاعل الممثل في الوثيقة-2- في الخلايا الكبدية.

بينت التحاليل أن الإنزيم (PAH) هو المسؤول عن حدوث هذا التفاعل، وهو مكون من 452 حمض أميني. لمعرفة سبب المرض و الإنزيم المسؤول عنه نقترح عليك الدراسة التالية:

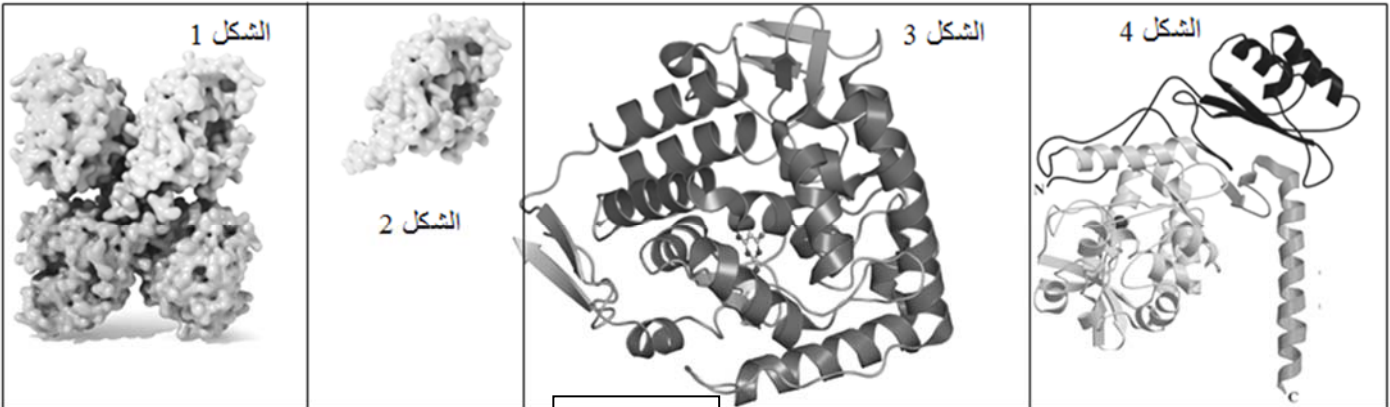


**أولا :** تمثل الوثيقة-3-

الشكل 1- التمثيل الفراغي لإنزيم (PAH) ، أما الشكل- 2- فيمثل أحد أجزاء الشكل 1 .

الشكل-3- يمثل البنيات الفراغية التي تدخل في تركيب الشكل-2- من الوثيقة - 3-

الشكل 4- يمثل البنيات الفراغية التي تدخل في تركيب الشكل 2 الطافر و الذي يدخل في بناء (PAH) الغير فعال .



**الوثيقة 3**

- 1- حدد المستوى البنائي (مستوى البنية الفراغية) لإنزيم (PAH) مع التعليل.
- 2 - سم الشكل -2- من الوثيقة -3- و حدد باستغلال الشكل-3- البنيات التي تدخل في تركيبه.
- 3- حدد العناصر التي تحافظ على استقرار بنية إنزيم (PAH) .

4- قارن بين الشكل 3 و الشكل 4 ثم علل نتيجة المقارنة ماذا تستخلص ؟  
**ثانياً:** يوجد عدة حالات من مرض البوال التخلفي، يسمح التحليل المقارن للمورثة عند الشخص السليم و عند شخصين مصابين بهذا المرض وهذا باستخدام برنامج الـ Anagène من الحصول على الوثائق -4و-5 على التوالي:

الوثيقة-4- مقارنة تتابع سلسلة من المورثة شخص سليم ( PHEnorm ) وشخص مريض A (PHE1):

		159	170	180	190	200	210
Traitement	◀▶	0					
PHEnorm nucléiq	◀▶	0	TTATTTGAGGAGAATGATGTAACCTGACCCACATTGAATCTAGACCTTCTCG				
PHE1	◀▶	0	-----GAG-AGA-TGATGTA--C-TGAC--ACAT-GA-TCTAGAC-T-CTCGT				

الوثيقة-5- مقارنة تتابع سلسلة من المورثة شخص سليم ( PHEnorm ) وشخص مريض B (PHE4):

		456	460	470	480	490	500	510
Traitement	◀▶	0						
PHEnorm nucléiq	◀▶	0	GTGTACCGTGCAAGACGGAGCAGTTTGCTGACATTGCCTACAACCTACCGCCATGGGCAGCC					
PHE4	◀▶	0	-----A-----					

1- حدد موقع و نوع الخلل الذي حدث عند الشخص ( A )، مع التعليل.

2- حدد موقع و نوع الخلل الذي حدث عند الشخص ( B ) .

3- باستغلال جدول الشفرة الوراثية:

-استخرج جزيئة الـ ARNm للـ PHE1 و PHEnorm من 159 إلى 190 ثم ترجمها إلى متعدد الببتيد.

-استخرج جزيئة الـ ARNm للـ PHE4 و PHEnorm من 460 إلى 480 ثم ترجمها لمتعدد الببتيد.

4- فسر إذن لماذا تكون نسبة تراكم الفينيل ألانين عند الشخص (A) عالية جدا ( تصل درجة التسمم)، وتكون ضعيفة عند الشخص (B) حيث يحتاج فقط إلى حمية غذائية بسيطة.

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

بالتوفيق و