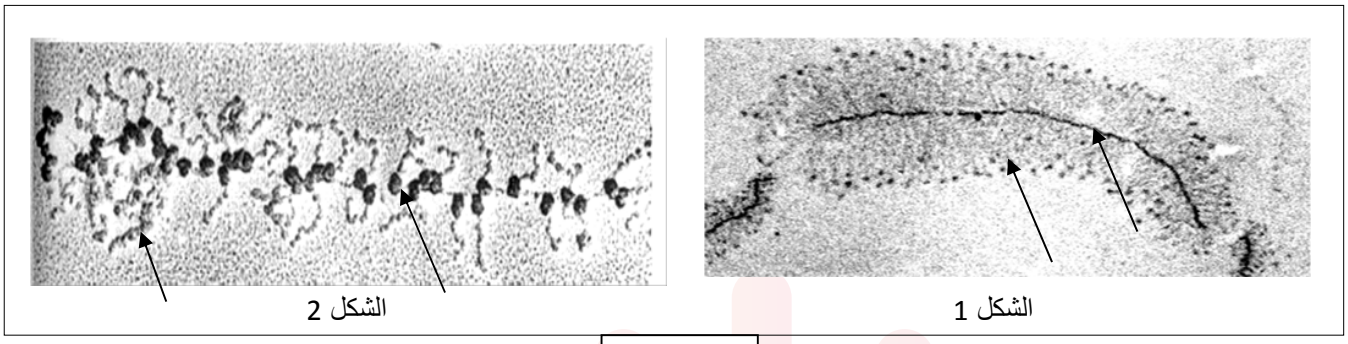
التمرين:

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

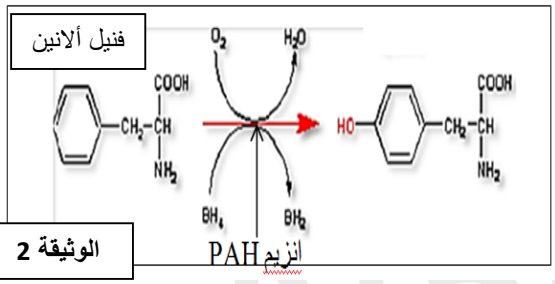


الوثيقة 1

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.

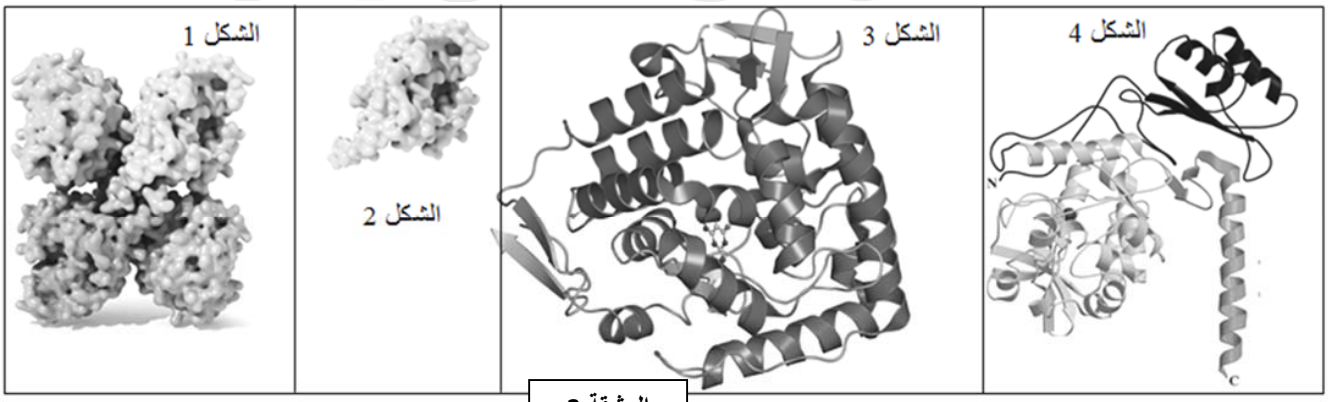
II - البوال التخلفي مرض من أعراضه اضطرابات الجهاز العصبي ،اضطرابات سلوكية، تخلف عقلي...نتيجة تراكم الحمض الأميني فنيل ألانين في الدم، و هذا لعدم حدوث التفاعل الممثل في الوثيقة-2- في الخلايا الكبدية.

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



الوثيقة 2

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 ؟

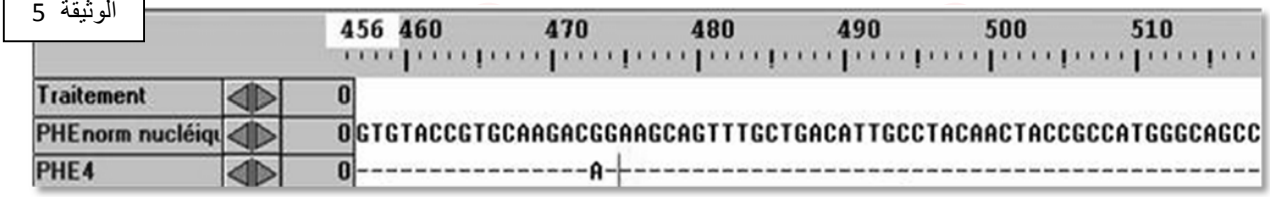
ثانيا: يوجد عدة حالات من مرض البوال التخلفي ،يسمح التحليل المقارن للمورثة عند الشخص السليم و عند شخصين مصابين بهذا المرض وهذا باستخدام برنامج الـ Anagéne من الحصول على الوثائق -4و5- على التوالي:

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

الوثيقة 4

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

الوثيقة 5



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**لـ **PHEnorm** و **PHE1** من 159 إلى 190 ثم ترجمها إلى متعدد الببتيد.

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

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