



التمرين الثالث: (8 نقاط)

البوال التخليقي مرض نادر، لكنه الأكثر انتشاراً من بين الأمراض الأيضية الوراثية، من أعراض هذا المرض الإعاقة الذهنية وضعف البنية كما تكون بشرة معظم المصابين بالمرض قبل العلاج ذات لون فاتح، كذلك لون العينين والشعر. لغرض فهم هذا المرض وسببه وأصله الوراثي نقترح الدراسات التالية.

الجزء 1: أثناء بحثنا عن السبب الجزيئي لهذا المرض توصلنا أنه يتم في الجسم استهلاك الأحماض الأمينية بتدخل إنزيمات فقمنا بتتبع عمل بعض منها وتمكّنّا من تحضير أشكال الوثيقة (1) حيث:

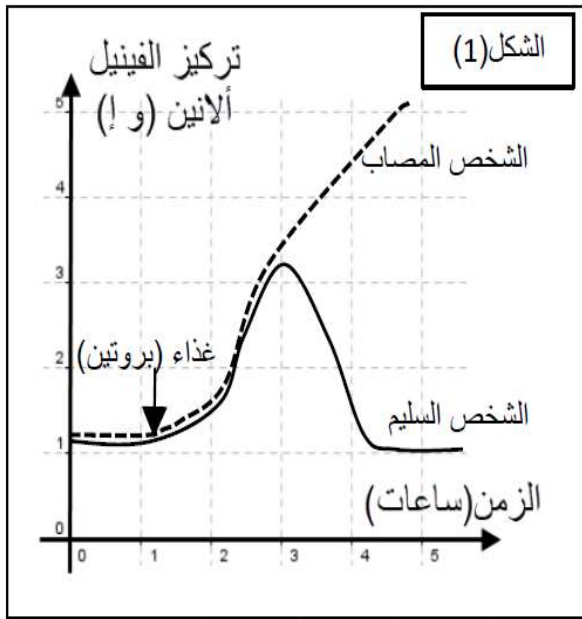
انطلاقاً من أشكال الوثيقة (1):

(1) حلّ نتائج الشكل (ب)

(2) قدّم فرضية أو فرضيات تفسر بها ظهور أعراض مرض البوال التخلفي.

اللهم صلي علي محمد و علي اله وصحبه اجمعين

الجزء 2: بهدف تحديد السبب الحقيقي لظهور هذا المرض نعرض أشكال الوثيقة (2)، يمثل الشكل (1) نتائج تركيز حمض الفينيل ألانين في الدم عند الشخص المصاب والسليم بعد تناول وجبة غذائية بينما يمثل الشكل (2) نتائج دراسة أجريت على أنزيم PHA باستعمال برنامج Anagène



	306	307	308	309	310	311	312	313	314	315	316	
شخص سليم	GGT	CGT	AAC	TTA	AAA	AAG	CAA	GGA	CGC	CCC	AAT	السلسلة الناسخة
	Pro	Ala	Leu	Asp	Phe	Glu	Val	Pro	Ala	Gly	Leu	
شخص مصاب	GGT	CGT	AAC	TTA	AAA	CCT	CAA	GGA	CGC	CCC	AAT	السلسلة الناسخة
الشكل (2)	Pro	Ala	Leu	Asp	Phe	Gly	Val	Pro	Ala	Gly	Leu	

- 1) وضح كيف تسمح لك هذه النتائج بتأكيد أو نفي الفرضيات السابقة.
- 2) إذا علمت أن ارتفاع نسبة الفينيل ألانين في الدم تؤدي إلى تلف في خلايا المخ، باعتماد أشكال الوثائق (1، 2)، وباستدلال منطقي:

- علّل أعراض مرض البوال التخلفي المذكورة في مقدمة التمرين.
- 3) قدّم الحلول الممكنة للتخفيف من حدة هذا المرض.

الجزء 3:

مما توصلت إليه ومكتسباتك، بين أهمية الإنزيمات في الحفاظ على تماسك ووحدة العضوية.

التصحيح النموذجي

التمرين	عناصر الاجابة	العلامة
الاول (5ن)	1/ البيانات المرقمة: 1- تحت وحدة صغرى 2- ARNt 3- حمض اميني 4- رابطة بيبتيدية 5- متعدد ببتيدي 6- ARNm 7- تحت وحدة كبرى - المرحلة المعنية: مرحلة الترجمة - العضية هي الشبكة الهيولية الفعالة - أهميتها :على مستواها تأخذ السلسلة البيبتيدية بنيتها الفراغية (البنية س) 2/ النص العلمي: مقدمة: تعمل الخلايا الحية على بناء جزيئات بروتينية لها أدوار مهمة في حياة الخلية بناءا على معلومة وراثية يتم ترجمتها الى سلسلة متعدد ببتيدي التي تتخذ بنية فراغية معينة - فماهي العلاقة التي تربط بين هذه العناصر 6 و 3 والبنية س؟ العرض: - تعتبر النواة مقر دعامة المعلومة الوراثية والمتمثلة في جزيئ الـ ADN والذي يتم نسخه الى سلسلة ARNm (العنصر 6) انطلاقا من السلسلة المستنسخة ثم يتم نقله الى الهيولى ليتم ترجمته. - على مستوى الهيولى يتم بناء سلسلة متعدد الببتيدي انطلاقا من الاحماض الامينية (العنصر 3) بواسطة الريبوزومات التي تعمل على ربط الاحماض الامينية المتنوعة فيما بينها برابطة بيبتيدية التي ينقلها الـ ARNt حسب الرمازات المحمولة على جزيئ الـ ARNm من رامزة الانطلاق AUG حتى اخر رامزة التي لا تشفر الى حمض اميني وهي رامزة التوقف (UAA.....) . - تهاجر السلسلة البيبتيدية الناتجة عن الترجمة في الشبكة الهيولية الفعالة حيث تأخذ بنيتها الفراغية الخاصة (البنية س) نتيجة التفافها في مناطق محددة منها حيث تتشا روابط كيميائية (هيدروجينية، كبريتية، كارهة للماء، شاردية) بين الوظائف الكيميائية لأحماض امينية محددة ومتوضعة في مواقع دقيقة حسب الرسالة الوراثية تحافظ على ثبات واستقرار هذه البنية . الخاتمة: تبدي البروتينات بنيات فراغية مختلفة محددة بنوع وعدد وترتيب الاحماض الامينية حسب الرسالة الوراثية .	10×0,25 2,5

التمرين الثاني: (7 نقاط)

I-1- تقديم التحليل المقارن للتسجيلين من الوثيقة-1:-

يظهر في التسجيل الأول خارج فترة تركيب البروتين أربعة شوكات حيث تمثل كل شوكة نوع من الـARN، و في التسجيل الثاني أثناء فترة تركيب البروتين نلاحظ ظهور الشوكة الخامسة بالإضافة الى الشوكات الأربع الأخرى.
الاستنتاج: يوجد نوع من ضروري أثناء فترة تركيب البروتين.

II-2- الإستخلاص: الـARN الذي تشكل أثناء فترة تركيب البروتين هو الـARN^m و الممثل بالشوكة-5.

(1)- تفسير النتائج المحصل عليها: يمثل المنحنى تغير كل من كمية انزيم β -galactosidase و كمية الـARN بدلالة الزمن و هذا في غياب أو وجود سكر اللاكتوز.

قبل اضافة اللاكتوز: كمية انزيم β -galactosidase و كمية الـARN معدومة.

عند اضافة اللاكتوز: ارتفاع كمية الـARN^m متبوع بارتفاع لكمية الانزيم β galactosidase لتصل كمية الـARN^m الى قيمة قصوى عند الزمن 10 دقيقة نفس ذلك بحدوث عملية استنساخ للمورثة المسؤولة عن تركيب الانزيم في صورة الـARN^m ثم ترجمته الى بروتين (انزيم β غلاكتوزيداز).

من 10 الى 15 د، نلاحظ انخفاض تدريجي في كمية الـARN^m الى ان تنعدم عند الزمن 15 وبالمقابل نلاحظ زيادة بطيئة في كمية β -galactosidase ثم تثبت ابتداء من الزمن 13 د. انخفاض كمية الـARN^m تعود الى تفكيكه تدريجيا بعد نهاية ترجمته و انعدامه يعود الى عدم تركيبه. اما الزيادة البطيئة لكمية الانزيم β -galactosidase تدل على استمرار تركيبه وثبات كميته فتعود الى توقف عملية تركيبه عند انعدام الـARN^m.

(2)- المعلومة التي يمكن استنتاجها من نتائج التجربة: الـARN^m ضروري لتركيب البروتين "الإنزيم" فهو يحمل نسخة من المعلومة الوراثية التي تشفر لهذا البروتين الوظيفي β -galactosidase.

التمرين الثالث

الجزء الأول:

1) تحليل نتائج الشكل (ب):

- يمثل المنحنيان تغيرات كمية حمضي الفينيل ألانين والتيروزين بدلالة الزمن حيث نلاحظ أنه:

- عند الشخص السليم: ارتفاع كمية الفينيل ألانين بعد وجبة غذائية يليه مباشرة ارتفاع كمية التيروسين، ثم تنخفض كمية الفينيل ألانين ويستمر ارتفاع كمية التيروسين

- عند الشخص المصاب: ارتفاع كمية الفينيل ألانين بعد وجبة غذائية وتصل إلى مستويات عالية ويرافق ذلك بقاء كمية التيروسين ثابتة بشكل دائم.

- (2) تقديم الفرضيات:
 - " يعتبر انزيم PHA غير وظيفي عند المرضى لحدوث خلل وراثي "
 - ملاحظة هامة: تقبل كل فرضية وجيهة تتعلق بالموضوع.

الجزء الثاني:

- (1) التوضيح:
 - هذه النتائج تؤكد الفرضية المطروحة نظرا لأن تركيز الفينيل ألانين يرتفع دون أن ينخفض وهذا بسبب عدم تحوله لغياب انزيم PHA بسبب حدوث خلل وراثي في مستوى الثلاثية 311 حيث استبدل حمض Glu بحمض Gly وعليه فإن عدم وظيفية انزيم PHA سمح بارتفاع مستمر لحمض Phe لعدم تحوله لحمض التيروسين.
 (2) تحليل أعراض مرض البوال التخلفي:
 - من الوثيقة (1): يتبين ما يلي:
 - يتحول الـ Phe إلى التيروسين Tyr وفق تفاعل انزيمي
 - يتعلق تحول Phe إلى Tyr بنشاط انزيم PHA
 - يعتبر التيروسين مصدر مادة الميلانين المسؤولة عن لون البشرة
 - من الوثيقة (2): يتبين ما يلي:
 - يرتفع تركيز Phe في الدم عند المصابين دون أن ينخفض بعد تناول وجبة غذائية
 - تم استبدال الثلاثية AAG بالثلاثية CCT عند الشخص المصاب سمح بانعكاس ذلك في مستوى بنية انزيم PHA
 - ذكر في مقدمة التمرين ثلاثة أعراض هي:
 - إعاقة ذهنية: يعود سببها لارتفاع كمية Phe في الدم الذي يؤدي لتلف خلايا المخ ما يسبب انخفاض القدرة الذهنية لدى المرضى بمرض Mody-2
 - ضعف البنية: عدم استهلاك Phe ونقص تركيب Tyr يدل على عدم استعمال الاحماض الأمينية الناتجة عن الهضم بشكل جيد والتي تعتبر الوحدات البنائية الأساسية لتكوين البروتينات التي تعتبر الوحدات البنائية للجسم ونقص تشكل هذه الأخيرة يؤدي لضعف بنية الجسم
 - بشرة ولون العينين والشعر بلون فاتح: عدم وظيفية انزيم PHA يؤدي لعدم تشكل التيروسين الذي يعتبر مصدر مادة الميلانين المسؤولة عن اللون وغياب الميلانين يؤدي لغياب اللون وهو ما يفسر اللون الفاتح للبشرة والشعر.
 (3) تقديم الحلول الممكنة:
 - هذا المرض الوراثي ولا يمكن علاجه بغير اتباع حمية قاسية يتجنب فيها المريض تناول البروتينات وتعويضها بمواد أخرى قابلة للإستعمال يضاعف فيها تركيز Phe

الجزء الثالث:

تعتبر الانزيمات الوسائط الحيوية التي تسير مختلف التفاعلات التي تحدث في العضوية، وأي خلل في أحدها ينجر عنه تعطل وظيفة أو حتى مجموعة وظائف نظرا للارتباط الوثيق بين التفاعلات التي تقوم بتسييرها، فغياب نشاط PHA أدى لارتفاع تركيز Phe سبب الإعاقة الذهنية كما أدى لانخفاض تركيز Tyr سبب تغير لون البشرة والشعر
 وعليه فالانزيمات مهمة جدا للحفاظ على سلامة العضوية وضمان تماسكها ووحدتها.