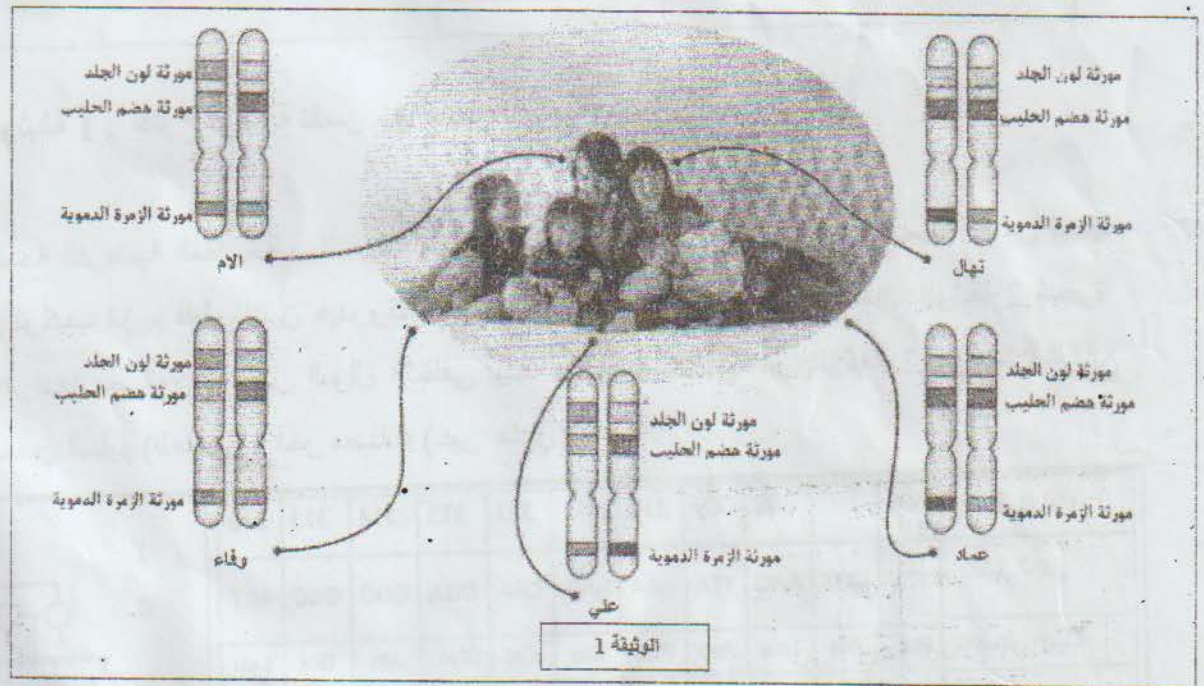


التمرين الاول (8 نقاط)

تختلف الافراد عن بعضها البعض في العديد من الصفات الوراثية فمن الصعب جدا أن نجد فردان متماثلان وراثيا الا في حالة التوأم الحقيقي و هذا نظرا لتدخل عدة ظواهر تساهم في التنوع الوراثي للافراد. تمثل الوثيقة 1 بعض مورثات الموجودة على الزوج الصبغي 9 عند افراد عائلة معينة .



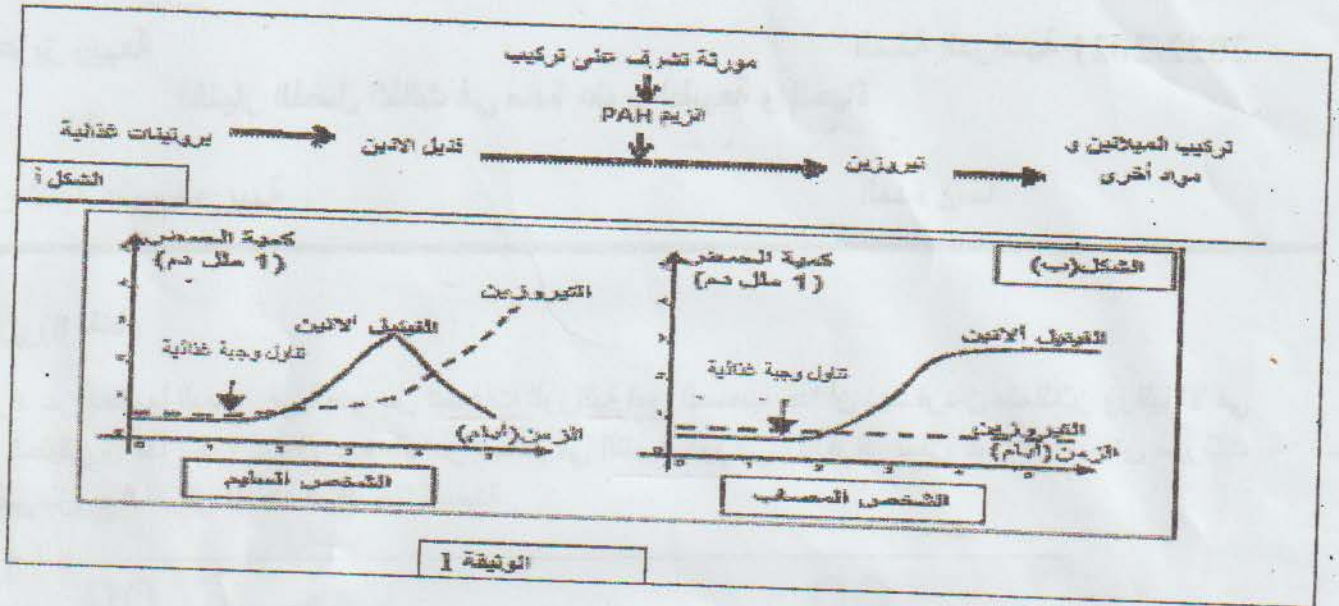
- من الوثيقة و مكتسباتك السابقة اشرح في نص علمي الظواهر المتدخلة في التنوع الوراثي للافراد.

التمرين الثاني :

مرض البوال التخلفي و هو مرض وراثي ناتج عن خلل في انزيم الفنيل ألانين هيدروكسيلاز (PAH) و هو عبارة عن بروتين يركبه الكبد حيث يبدي المصابون بالمرض غير المعالجين منذ الولادة تخلفا عقليا مرتبطا باختلالات في نمو الدماغ. من أجل تحديد سبب المرض نقترح عليك الدراسة التالية:

الجزء الأول :

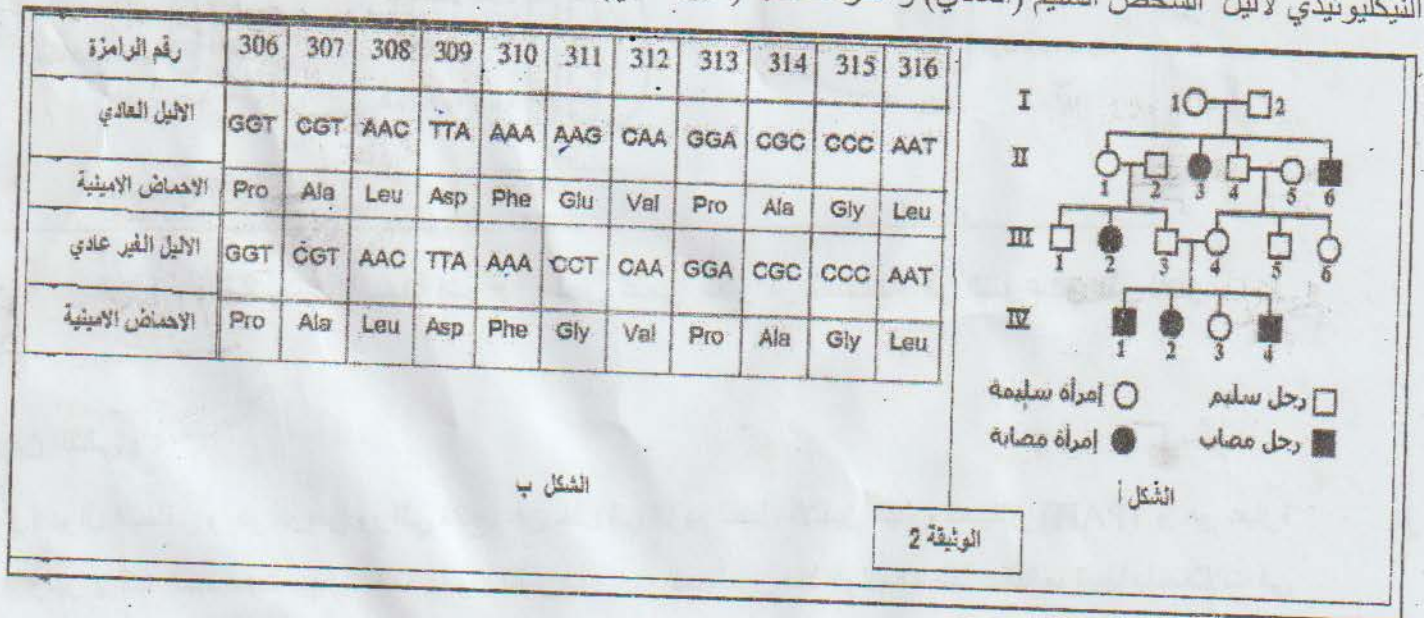
يمثل الشكل أ من الوثيقة 1 مراحل التمثيل الغذائي للحمض الاميني فنيل الانين في الجسم. بينما يمثل الشكل ب نتائج معايرة الحمض الاميني فنيل الانين و التيروزين في دم شخص سليم و اخر مصاب بعد تناول وجبة غذائية غنية بالبروتينات.



باستغلالك لمعطيات الوثيقة 1 , اقترح فرضية تفسر بها سبب الإصابة بمرض البوال التخلفي.

الجزء الثاني:

من أجل التحقق من صحة الفرضية المقترحة و التعرف أكثر على سبب المرض مكنت دراسة معمقة له من تحديد المورثة المسؤولة على تركيب انزيم فنيل الانين هيدروكسيلاز (PAH) , حيث يمثل الشكل أ من الوثيقة 2 شجرة النسب لعائلة بعض أفرادها مصابون بمرض البوال التخلفي بينما يمثل الشكل ب من الوثيقة 2 جزء من التتابع النيكلوتيدي لأليل الشخص السليم (العادي) و آخر مصاب (غير عادي) .



- 1- باستغلال الوثيقة 2 , صادق على صحة الفرضية المقترحة.
- 2- اقترح حلا للتخفيف من حدة مرض البوال التخلفي

الجزء الثالث :

مما سبق و معلوماتك أنجز مخطط توضح فيه سبب الإصابة بمرض البوال التخلفي .