Faculté des sciences éxactes et des sciences de la nature et de la vie		
Département des sciences de la nature et de la vie		
Notes d'examen de deuxieme semestre 3eme année Biochimie		
Matiere: Les maladies métaboliques		
Résponsable de la matière: Boulekhssaim Mouloud		
Matricule	Note	Absent
232334031606	7.5	
232334045117	11.5	
232334072404	8.0	
232334009215	9.5	
232334096812	9.5	
232334091508	10.0	
232334093504	8.5	
222234030502	8.5	
232334093902	8.0	
222234006706	0.0	OUI
232334005812	10.0	
222234005502	9.0	
232334039904	9.5	
232334058101	15.0	
232334040409	8.0	
222234048116	13.0	
232334057314	14.5	
232334097813	6.0	
232334032610	12.0	
222234007420	11.5	
232334027414	5.5	
232334032614	7.5	
232334028107	10.5	
232334008708	11.5	
232334017004	8.0	
232334005218	9.5	
232334058118	7.5	
232334093206	7.0	
232334067909	8.5	
232334097310	10.5	
2502411710	0.0	OUI
2500404349	12.5	
232334044510	11.5	
232334045015	8.5	
232334008305	9.0	
232334018004	7.0	
222234086105	8.0	
232334032016	6.5	
232334048505	7.0	
232334052312	8.0	
232334029603	12.0	
222234059303	12.0	
232334065907	9.5	
232334096813	10.0	
232334018704	8.5	
232334092705	9.0	
232334072306	9.5	

232334031508	8.5		
232334068102	8.5		
232334039414	8.5		
232334008508	8.0		
232334029801	8.0		
212134013858	0.0	OUI	
222234006208	10.5		

Faculté des sciences éxactes et des sciences de la nature et de la vie

Département des sciences de la nature et de la vie

Notes de TD de deuxieme semestre 3eme année Biochimie

Matiere: Les maladies métaboliques

Rèsponsable de la matière: Boulekhssaim Mouloud

Matricule	Note	SECTION 01	GROUPE
232334072404	14.5	SECTION 01	Groupe 01
232334009215	14.83	SECTION 01	Groupe 01
232334096812	13.16	SECTION 01	Groupe 01
232334091508	15.0	SECTION 01	Groupe 01
232334093504	15.5	SECTION 01	Groupe 01
222234030502	14.5	SECTION 01	Groupe 01
232334093902	14.5	SECTION 01	Groupe 01
222234006706	8.5	SECTION 01	Groupe 01
232334005812	15.08	SECTION 01	Groupe 01
222234005502	14.25	SECTION 01	Groupe 01
232334039904	15.5	SECTION 01	Groupe 01
232334058101	17.0	SECTION 01	Groupe 01
232334040409	14.08	SECTION 01	Groupe 01
222234048116	15.41	SECTION 01	Groupe 01
232334057314	16.0	SECTION 01	Groupe 01
232334097813	16.25	SECTION 01	Groupe 01
232334032610	15.25	SECTION 01	Groupe 01
222234007420	13.08	SECTION 01	Groupe 01
232334027414	14.5	SECTION 01	Groupe 01
232334032614	14.5	SECTION 01	Groupe 01
232334028107	15.5	SECTION 01	Groupe 01
232334008708	15.25	SECTION 01	Groupe 01
232334017004	15.0	SECTION 01	Groupe 01
232334005218	15.0	SECTION 01	Groupe 01

Faculté des sciences éxactes et des sciences de la nature et de la vie				
Département des sciences de la nature et de la vie				
Notes d'examen de deuxieme semestre 3eme année Biochimie				
Résponsable de la matière: Boulekhssaim Mouloud				
Matiere: Les maladies métaboliques				
Matricule	Note	Abscent	SECTION 01	Groupe
232334067909	13.54		SECTION 01	Groupe 02
232334097310	15.5		SECTION 01	Groupe 02
2502411710	0.0	OUI	SECTION 01	Groupe 02
2500404349	15.75		SECTION 01	Groupe 02
232334044510	16.25		SECTION 01	Groupe 02
232334045015	13.02		SECTION 01	Groupe 02
232334008305	16.0		SECTION 01	Groupe 02
232334018004	14.5		SECTION 01	Groupe 02
222234086105	15.29		SECTION 01	Groupe 02
232334032016	16.04		SECTION 01	Groupe 02
232334048505	15.5		SECTION 01	Groupe 02
232334052312	16.5		SECTION 01	Groupe 02
232334029603	14.75		SECTION 01	Groupe 02
222234059303	14.25		SECTION 01	Groupe 02
232334065907	13.5		SECTION 01	Groupe 02
232334096813	13.0		SECTION 01	Groupe 02
232334018704	15.52		SECTION 01	Groupe 02
232334092705	17.5		SECTION 01	Groupe 02
232334072306	15.52		SECTION 01	Groupe 02
232334031508	15.75		SECTION 01	Groupe 02
232334068102	14.79		SECTION 01	Groupe 02
232334039414	16.75		SECTION 01	Groupe 02
232334008508	15.0		SECTION 01	Groupe 02
232334029801	16.75		SECTION 01	Groupe 02
212134013858	0.0	OUI	SECTION 01	Groupe 02
222234006208	14.25		SECTION 01	Groupe 02

جامعة العربي بن مهيدي – أم البواقي
كليةعلوم الدقيقة و علوم الطبيعة و الحياة
لقسم علوم الطبيعة و الحياة

التصحيح النموذي لأمتحان السداسي الثاني في مادة الأمراض الأيضية السنة الثالثة كيمياء حيوية

س1. ضع في الجدول إسم المستقبل الموافق لكل نوع من هده المستقبلات(10 ن)

اسم المرض	المادة المتراكمة في الجسم	الأنزيم محل العجز
Alcaptonurie	**Homogentisique**	**Homogentisique oxydase**
Acidurie Propionique	**Propionique acide**	**Propionyl COA Carboxylase**
Leucinose	Leu, Ile, Val	**BCKDH**
Phénylcétonurie	**Phe, Phenylacetate et phenyl pyruvique**	Phénylalanine Hydroxylase
Homocystinurie	**Homocystéine**	Cystathionine Synthétase
Crigler-Najjar	Bilirubine	**Uridine glucuronosyl transferase (UGT)**
Glycogénose Type I	**TG, Cholesterol, lactate et Glycogène**	**Glucose 6 phosphatase**
عدم تحمل Fructose	**Fructose 1.phosphate**	Aldolase B
Intolérance au lactose	**H_2, CO_2, CH_4**	**Lactase**
Fructosurie essentiel	**Fructose**	**Fructokinase**

س2. أجب بصحيح أو خطأ مع تصحيح الخطأ ان وجد.(10)

1) في حالة عجز في تخليق أنزيم Lactase يبقي Lactose في تجويف الأمعاء بدون هضم و يتحول الي القولون اين يتم هضمه من طرف البكثريا المعوية La flore intestinal و من نواتج هضمه نجد **Glucose و Galactose. خطأ**

في حالة عجز في تخليق أنزيم Lactase يبقي Lactose في تجويف الأمعاء بدون هضم و يتحول الي القولون اين يتم هضمه من طرف البكثريا المعوية La flore intestinal و من نواتج هضمه نجد **H_2, CO_2, CH_4**

2)). يعود سبب مرض Tyrosinémie Ttpe I الى العجز في أنزيم Fumaryl acétate Hydrolase و ينتج عن دالك زيادة في تركيز المركبات 4-Fumaryl acétoacétate, Maléylacétoacétate و Succinyl acétone في الدم و في العديد من الأنسجة مثل الكبد' الكلية' العضلات و الرئة. **صحيح**

3) في حالة العجز في أنزيم Tyrosine Hydroxylase يتوقف تخليق Adrenaline, Noradrenaline و **Insuline. خطأ**
في حالة العجز في أنزيم Tyrosine Hydroxylase يتوقف تخليق Adrenaline, Noradrenaline و **Dopamine**

4) Acidurie Isovalerique و هو مرض وراثي ناتج عن العجز في أنزيم Iso valérique COA Déshydrogénase و هو أنزيم يتدخل في هدم **Val**. و يتراكم عند المرضي حمض **Propionique** في الدم و يضهر في البول. **خطأ**
Acidurie Isovalerique و هو مرض وراثي ناتج عن العجز في أنزيم Iso valérique COA Déshydrogénase و هو أنزيم يتدخل في هدم **Leu** و يتراكم عند المرضي حمض **Isovalerique** في الدم و يضهر في البول.

5) العجز في تخليق أنزيم GlutarylCOA déshydrogénase يؤدي لضهور مرض Acidurie Glutarique و هدا الأنزيم يتدخل في هدم **Phe, Tyr, Proline** و ينتج عن هدا العجز تراكم مركب Glutaryl carnithine و حمض Glutarique و 3Hydroxy Glutarique في الجسم. **خطأ**

العجز في تخليق أنزيم GlutarylCOA déshydrogénase يؤدي لضهور مرض Acidurie Glutarique و هدا الأنزيم يتدخل في هدم **Trp, Lys, Hydroxy Proline** و ينتج عن هدا العجز تراكم مركب Glutaryl carnithine و حمض Glutarique و 3Hydroxy Glutarique في الجسم.

6) العجزفي تخليق أنزيم Stérol 27 hydroxylase الكبدي يؤدي لضهور مرض Xanthomathose_cérébrotendineuse و من ثم الى عدم تخليق الأحماض الصفراوية الأولية أبتداء من الكلسترول و بالتالي يحدث خلل في تنضيم تخليق الكلسترول عن طريق التطبيط بالتغدية العكسية وبالتالي **يقل تخليق الكلسترول**. **خطأ**

العجزفي تخليق أنزيم Stérol 27 hydroxylase الكبدي يؤدي لضهور مرض Xanthomathose_cérébrotendineuse و من ثم الى عدم تخليق الأحماض الصفراوية الأولية أبتداء من الكلسترول و بالتالي يحدث خلل في تنضيم تخليق الكلسترول عن طريق التطبيط بالتغدية العكسية وبالتالي **يزيد تخليق الكلسترول**.

7) أنزيم lipase acide lysosomal ينشط عملية تحول استرات Cholestérol و TG الموجودة في LDL الي Cholesterol غير مؤستر و أحماض دهنية. ونتيجة العجز في نخليق هدا الأنزيمي يتراكم **الكلسترروول الحر و AG** في الليزوزوم للعديد من الأنسجة.**خطأ**

أنزيم lipase acide lysosomal_ينشط عملية تحول أسترات TG Cholestérol الموجودة في LDL الي Cholesterol غير مؤستر و أحماض دهنية. ونتيجة العجز في نخليق هدا الأنزيمي يتراكم **أسترات الكلسترروول و TG** في الليزوزوم للعديد من الأنسجة.

8) أنزيم Glucose 6 phosphate déshydrogénase يتدخل في تنشيط تفاعل تحول Glucose 6 phosphate الي **6phospho-Gluconolactone** في مسلك البنتوز. والعجزفي هدا الأنزيم يكون مصاحب لفقردم حاد نتيجة تحلل كرات الدم الحمراء ' و يعود دالك لنقص شديد في **NADPH** في كرات الدم الحمراء. **صحيح**

9) Galactosémie هو مرض وراثي ناتج عن عجز في تخليق أنزيم Galactose 1Phosphate Uridyl transférase و نتيجة هدا العجز لا يتحول **Galactose الي Fructose** و ينتج عن دالك تراكم كل من **Galacose و Fructose** في الأنسجة وفي الدم خاصة في كرات الدم الحمراء و يلاحض ضهور Galactose في البول.**خطأ**

Galactosémie هو مرض وراثي ناتج عن عجز في تخليق أنزيم Galactose 1Phosphate Uridyl transférase و نتيجة هدا العجز لا يتحول **Glc.1P الي Gal1P.** و ينتج عن دالك تراكم كل من **Gal و Gal1.P** في الأنسجة وفي الدم خاصة في كرات الدم الحمراء و يلاحض ضهور Galactose في البول.

10) Hyperoxalurie_ هو مرض وراثي ناتج عن عجز في تخليق أنزيم Alanine glyoxylate aminotransférase و هدا الأنزيم موجود فقط في **Les lysosomes** للخلايا الكبدية. إن العجز في هدا الأنزيم يؤدي لانتاج كميات كبيرة من حمض **Urique** و Oxalate de calcium . هده الأخيرة شحيحة الدوبان في البول و تترسب في الكلي مشكلة حصي. **خطأ**

Hyperoxalurie_ هو مرض وراثي ناتج عن عجز في تخليق أنزيم Alanine glyoxylate aminotransférase و هدا الأنزيم موجود فقط في **Les Péroxysome** للخلايا الكبدية. إن العجز في هدا الأنزيم يؤدي لانتاج كميات كبيرة من حمض **Oxalate** و Oxalate de calcium . هده الأخيرة شحيحة الدوبان في البول و تترسب في الكلي مشكلة حصي.

بالتوفيق