

**المكون الأول : الاسترداد المنظم للمعارف ( 5 نقط )**

جزينة ال ADN دعامة الخبر الوراثي ، يتم نسخها خلال مرحلة السكون ، تستعد خلالها الخلية للانقسام الخلوي ( النسخ الجزيني ) . تستنسخ جزينة ال ADN أيضا على مستوى الخلية خلال تعبير الخبر الوراثي ( النسخ الوراثي ) . في عرض واضح ومنظم ، قارن بين الظاهرتين المسؤولتين عن نسخ جزينة الADN عند خلية ذات نواة حقيقية . يجب التطرق في العرض إلى :

- \* تعريف الظاهرتين
- \* تحديد بنية ومكونات الحمض النووي الناتج عن كل ظاهرة .
- \* آلية كل ظاهرة ( مستعينا برسوم تفسيرية )

**المكون الثاني : الاستدلال العلمي ( 15 نقطة )**

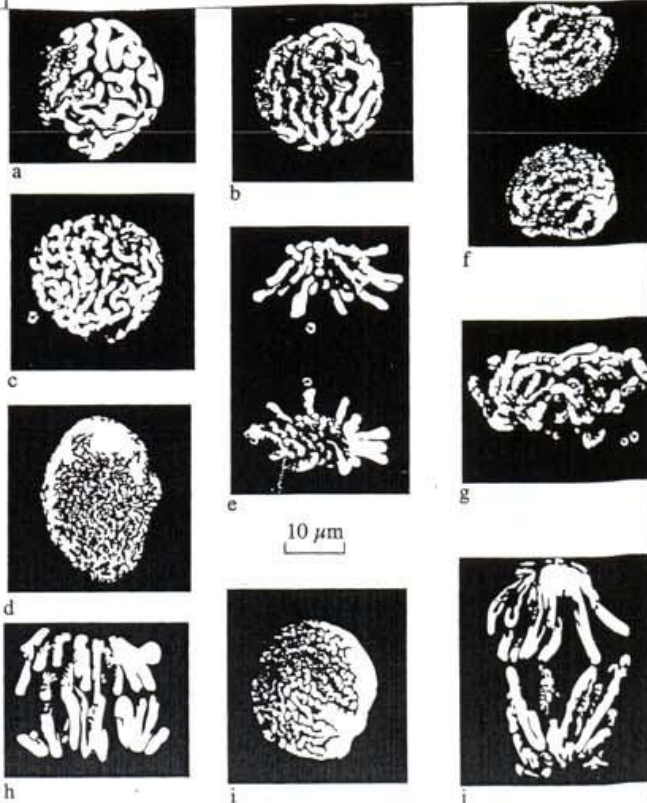
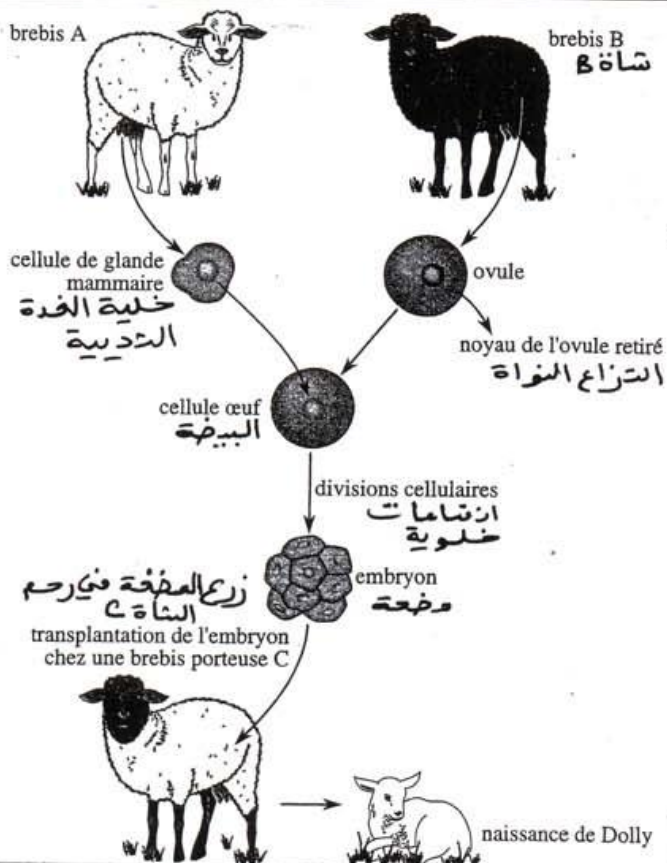
**التمرين الأول : ( 7 نقط )**

لإبراز بعض مظاهر نقل الخبر الوراثي على المستوى الخلوي و الجزيني ، نقترح المعطيات التالية :

الوتيقة 1 : البروتوكول التجريبي لتجربة استساخ الشاة Dolly

1 ( باستغلالك للوتيقة 1 ، حدد الدور الذي تلعبه كل من الشاة B ، و الشاة C ، ثم استخرج الاستنتاج الأساسي الذي يمكن إستخلاصه من التجربة ..... ( 1 ن ) .

تمثل الوتيقة 2 : تطور المادة الوراثية خلال الانقسام غير المباشر بواسطة تقنية خاصة ، تم إقصاء السيئوبلازم و الغشاء النووي إذا توأجده من الصور .



الوتيقة 2 : مظهر الصبغيات خلال الانقسام غير المباشر  
خلايا المصغرة المعدلة في الوتيقة 4

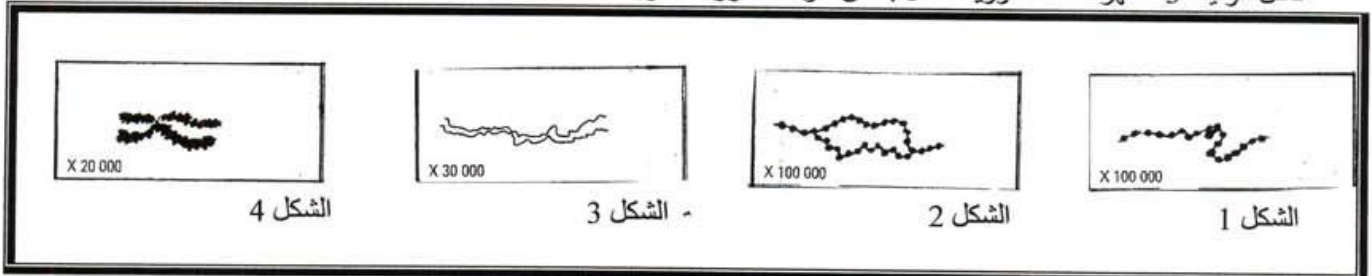
- 2 ( رتب مختلف الصور حسب تسلسلها الزمني مغللا جوابك ( تليل مختصر ) ..... ( 2 ن ) )
- 3 ( أنجز رسما تخطيطيا للخلية e باعتبار  $2n=6$  ... ( 1 ن ) )

- يمكن تعريف ADN خلايا حيوانية للتفلور باستعمال ملون خاص ( يلون الADN ) .  
- أخذت بانتظام عينات من الخلايا المعالجة بالملون ، وتم قياس شدة التفلور في كل خلية ( تتناسب شدة التفلور مع كمية ADN في الخلية ، حيث كلما زادت كمية ADN بداخل الخلية ، كلما زادت شدة التفلور ) و النتائج ممثلة في الجدول التالي .

عدد الخلايا المفحوصة	1000	500	500	250	4200
شدة التفلور بالخلية	70	65	50	45	35
ب UA					

(4) علما أن 35 UA تمثل الكمية العادية من ADN في الخلية، حدد الظاهرة التي تتم داخل الخلايا والمسؤولة عن تطور شدة التفلور من 35UA إلى 70 UA ..... (1 ن)

- تمثل الوثيقة 3 مظهر المادة النووية خلال بعض فترات الدورة الخلوية .



(5) اعتمادا على جوابك على السؤال 4 وبالاستعانة بالوثيقة 3 :  
\* حدد فترات الدورة الخلوية التي تنتمي لها خلايا ذات شدة = 35UA والخلايا ذات شدة = 70UA معللا جوابك ..... (1 ن)  
(6) كيف تفسر أن عدد الخلايا المفحوصة ذات شدة تفلور 35 UA يفوق عدد خلايا ذات شدة تفلور 70 UA (1 ن)

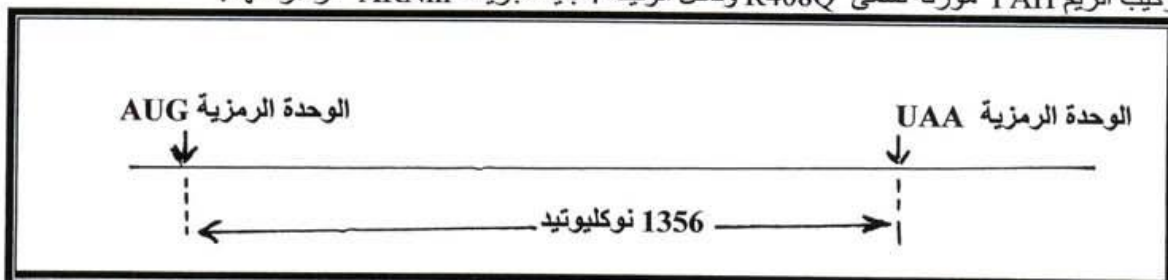
### التمرين الثاني : ( 8 نقط )

- Phénylcétonurie مرض وراثي ينتج عن اضطراب في استقلاب حمض أميني يسمى الفينيل ألنين ومن أعراضه اضطرابات هضمية وجروح جلدية وحدوث تشنجات عند المصاب و لفهم سبب هذا المرض نقترح المعطيات التالية :

عند الشخص السليم حمض الفلين ألنين ( من أصل إقبتائي ) يتحول إلى حمض أميني آخر يسمى التيروسين بفضل أنزيم كبدي يدعى PAH .  
عند الشخص المصاب الخلايا الكبدية لا تنتج هذا الأنزيم الوظيفي ( الفعال ) ، فيتراكم الفينيل ألنين في الجسم نظرا لعدم تحوله إلى تيروزين ، مما يؤدي إلى ظهور حمض الفينيل بيروفيك .  
- يمكن الكشف عن هذا المرض عند الأطفال بإجتياز إختبار : Test de Guthrie مما يستلزم تتبع حمية ( نظام غذائي يفتقر لحمض الفلين ألنين) يمنع ظهور المرض .

(1) باعتمادك هذه المعطيات بين علاقة صفة - بروتين ..... (1 ن)

- تتحكم في تركيب أنزيم PAH مورثة تسمى R408Q وتمثل الوثيقة 4 بنية جزيئة ARNm الرامزة لها .



الوثيقة 4: بنية جزيئة ARNm التي ترمز لأنزيم PAH

(2) باستعمالك معطيات الوثيقة 4 ، حدد عدد الأحماض الأمينية المكونة للبروتين PAH ..... (1 ن)

- الدراسة البيوكيميائية و الكلينيكية أظهرت مايلي :

إسم التحليل الطافر	- الثلاثة الأصلية على مستوى اللؤلّب غير المنسوخ	- الثلاثة الطافرة على مستوى اللؤلّب غير المنسوخ - طبيعة الطفرة	المظاهر الخارجية الكلينيكية للفرد المتشابه الإقتران .
Phe 7	CGA 243	TGA	اضطرابات خطيرة
Phe 8	GTG 245	GTA	عادية
Phe 11	GAA 280	AAA	اضطرابات خطيرة
Phe 17	TAC 414	TGC	اضطرابات خفيفة

الوتيقة 5: مميزات اللؤلّب غير المنسوخ للتحليلات الطافرة و المظاهر الخارجية الكلينيكية للأفراد الحاملة لها المتشابهة الإقتران .

الوتيقة 6 : جدول الرمز الوراثي

		الحرف الثاني				
		U	C	A	G	
الحرف الأول	U	UUU } فيل فين Phe	UCU } سيرين Ser	UAU } ثورونين Tyr	UGU } سيستين Cys	U
		UUC } لوسين Leu	UCC } سيرين Ser	UAC } ثورونين Tyr	UGC } بلون سيني Trp	C
		UUA } لوسين Leu	UCA } سيرين Ser	UAA } معنى	UGA } ثريبتوفان Trp	A
		UUG } لوسين Leu	UCG } سيرين Ser	UAG } معنى	UGG } ثريبتوفان Trp	G
	C	CUU } لوسين Leu	CCU } ثورونين Pro	CAU } هستين His	CGU } أرجينين Arg	U
		CUC } لوسين Leu	CCC } ثورونين Pro	CAC } هستين His	CGC } أرجينين Arg	C
		CUA } لوسين Leu	CCA } ثورونين Pro	CAA } جلوتامين Gln	CGA } أرجينين Arg	A
		CUG } لوسين Leu	CCG } ثورونين Pro	CAG } جلوتامين Gln	CGG } أرجينين Arg	G
	A	AUU } ثورونين Ile	ACU } ثريونين Thr	AAU } لوسين Leu	AGU } سيرين Ser	U
		AUC } ثورونين Ile	ACC } ثريونين Thr	AAC } لوسين Leu	AGC } سيرين Ser	C
		AUA } ميثيونين Met	ACA } ثريونين Thr	AAA } لوزين Lys	AGA } أرجينين Arg	A
		AUG } ميثيونين Met	ACG } ثريونين Thr	AAG } لوزين Lys	AGG } أرجينين Arg	G
G	GUU } فالين Val	GCU } ألين Ala	GAU } جليسين Gly	GGU } جلوسين Gly	U	
	GUC } فالين Val	GCC } ألين Ala	GAC } أسبارتات Ac. Asp	GGC } جلوسين Gly	C	
	GUA } فالين Val	GCA } ألين Ala	GAA } جليسين Gly	GGA } جلوسين Gly	A	
	GUG } فالين Val	GCG } ألين Ala	GAG } جلوتامات Ac. Glu	GGG } جلوسين Gly	G	

3) باستغلالك لمعطيات الوتيقة 5 و باستعمالك لجدول الرمز الوراثي ( الوتيقة 6) حدد نوع الطفرات الممثلة في جدول الوتيقة 5 و عواقبها على البنية الأولية للبروتين : أنزيم PAH ..... ( 3 ن )

- الأشخاص الذين يتوفرون على أنزيم PAH بنشاط أقل من 10% يظهرن اضطرابات خطيرة ، أما إذا تعدى نشاط الأنزيم 15% ، فتقل خطورة المرض ، في حين لا تظهر أي اضطرابات إذا تجاوز نشاط الأنزيم 50% .  
تم قياس نسبة نشاط أنزيم PAH الناتج عن كل تحليل و النتائج ممثلة في جدول الوتيقة 7

اسم التحليل الطافر	نسبة النشاط %
Phe7	0 %
Phe8	50 %
Phe11	1,5 %
Phe17	25 %

الوتيقة 7: نسبة نشاط الأنزيم PAH بـ( الناتج عن التحليل الطافر) بالنسبة للنشاط العادي للأنزيم PAH (الناتج عن التحليل المتوحش)

4) بتوظيفك هذه المعلومات ( الوتيقة 7) ، وبعتمادك على جواب السؤال 3 ، فسر مختلف المظاهر الخارجية الكلينيكية الملاحظة في جدول الوتيقة 5 ..... ( 3 ن )

3/3

Mme LAHOUCIK JAMILA