

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)

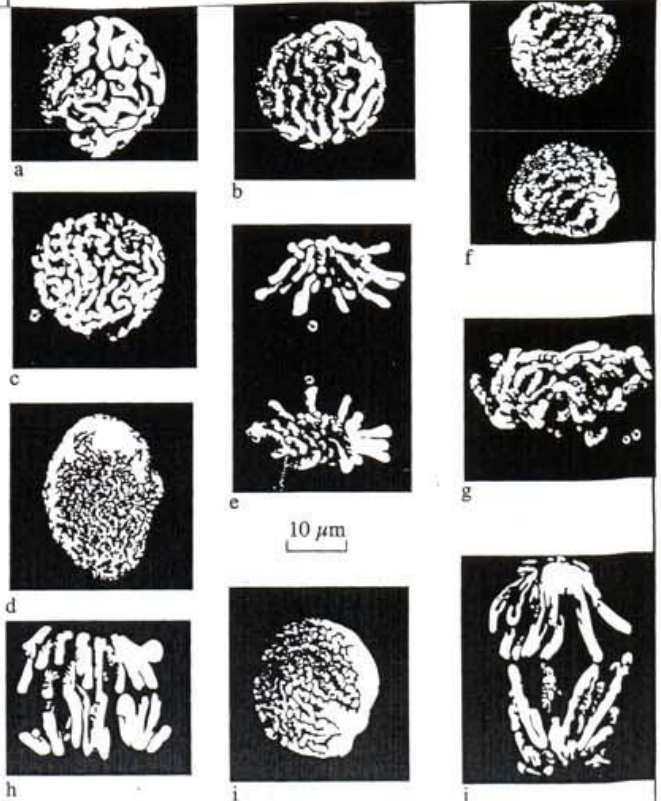
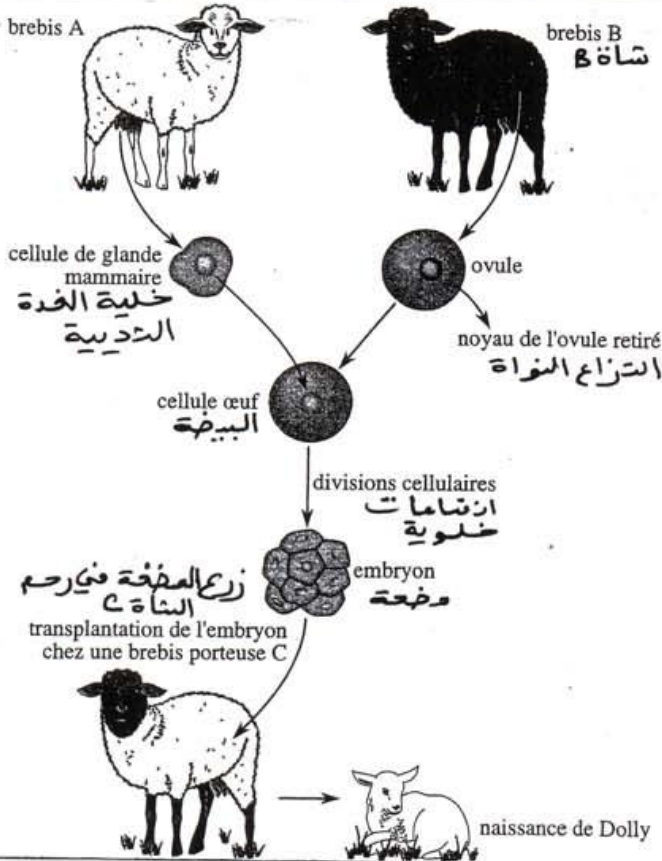
المكون الثاني : الاستدلال العلمي (15 نقطة)**التمرين الأول : (7 نقط)**

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

الوثيقة 1 : البروتوكول التجريبي لتجربة استنساخ الشاة Dolly

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

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



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

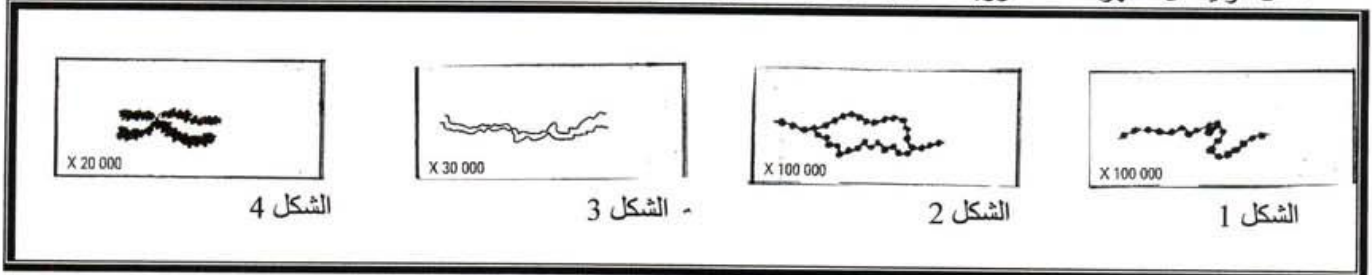
- 2 (رتب مختلف الصور حسب تسلسلها الزمني مغللا جوابك
(تليل مختصر) (ن 2))
3 (أنجز رسما تخطيطيا للخلية e باعتبار $2n=6$... (ن 1))

- 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 و المسؤولة 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 و بالاستعانة بالوثيقة 3 :
* حدد فترات الدورة الخلوية التي تنتمي لها خلايا ذات شدة = 35UA و الخلايا 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)

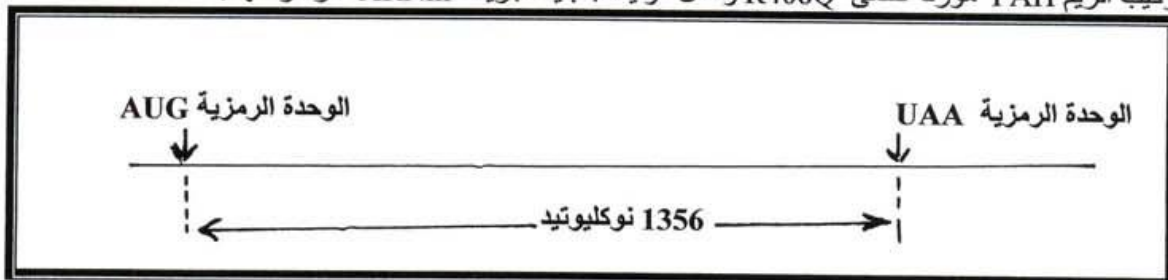
التمرين الثاني : (8 نقط)

Phénylcétonurie مرض وراثي ينتج عن اضطراب في استقلاب حمض أميني يسمى الفينيل ألنين ومن أعراضه اضطرابات هضمية وجروح جلدية و حدوث 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 اللؤلبي غير المنسوخ	- الثلاثة الطافرة على مستوى اللؤلبي غير المنسوخ - طبيعة الطفرة	المظاهر الخارجية الكلينيكية للفرد المتشابهة 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 اللؤلبي 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 } سيستون Cys	U
		UUC } فيل فين Phe	UCC } سيرين Ser	UAC } ثورونين Tyr	UGC } بلون سيني لون تريوتوفان Try	C
		UUA } لوسين Leu	UCA } سيرين Ser	UAA } معنى	UGA } تريوتوفان Try	A
		UUG } لوسين Leu	UCG } سيرين Ser	UAG } معنى	UGG } تريوتوفان Try	G
	C	CUU } لوسين Leu	CCU } ثورونين Pro	CAU } هسطين His	CGU } أرجينين Arg	U
		CUC } لوسين Leu	CCC } ثورونين Pro	CAC } هسطين 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 } ثورونين Thr	AAU } لجرجين Asp	AGU } سيرين Ser	U
		AUC } ثورونين Ile	ACC } ثورونين Thr	AAC } لجرجين Asp	AGC } سيرين Ser	C
		AUA } ميثونين Met	ACA } ثورونين Thr	AAA } ليزين Lys	AGA } أرجينين Arg	A
		AUG } ميثونين Met	ACG } ثورونين Thr	AAG } ليزين Lys	AGG } أرجينين Arg	G
G	GUU } فالين Val	GCU } ألين Ala	GAU } جسرين Ac.As	GGU } جلوسين Gly	U	
	GUC } فالين Val	GCC } ألين Ala	GAC } جسرين Ac.As	GGC } جلوسين Gly	C	
	GUA } فالين Val	GCA } ألين Ala	GAA } جسرين Ac.As	GGA } جلوسين Gly	A	
	GUG } فالين Val	GCG } ألين Ala	GAG } جسرين Ac.As	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

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

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

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

3/3

Mme LAHOUCIK JAMILA