

La prova consta de quatre exercicis. Els exercicis 1 i 2 són comuns i obligatoris, i els exercicis 3 i 4 estan agrupats en dues opcions (A i B), de les quals n'heu d'escollir UNA. Feu els exercicis 1 i 2 i escolliu UNA de les dues opcions per als altres dos exercicis. En cap cas no podeu fer un exercici de l'opció A i un altre de l'opció B.

Exercici 1

A Nick Hess li passaven coses estranyes després de menjar un bon plat de patates fregides. Quan se les acabava, tenia tots els símptomes d'una veritable borratxera (mareig, mal de cap, eufòria, trastorns de l'equilibri...) tot i no haver pres cap beguda alcohòlica. Van explicar el cas a una doctora, que, en trobar-li un alt contingut d'alcohol a la sang després d'haver ingerit només patates fregides, va diagnosticar a en Nick la síndrome d'autodestil·lació. Aquesta síndrome és provocada per un excés de llevats en el tub digestiu de les persones que la pateixen. Només es coneixen cent casos d'aquesta síndrome a tot el món.



1. Responeu a les qüestions següents sobre el metabolisme d'aquests llevats. [1 punt]

Quina via metabòlica dels llevats del tub digestiu d'en Nick és la causant d'aquesta síndrome?

Fermentació alcohòlica

0,2 punts.

Si només diuen fermentació, 0,1 punt

Quin és el substrat d'aquesta via metabòlica?

Piruvat (o àcid pirúvic).

També poden dir glucosa si es considera que cal la glucòlisi per poder obtenir piruvat.

0,2 punts.

Quin és el producte final que provoca que en Nick tingui els símptomes d'una borratxera?

Etanol (o alcohol etílic, o $\text{CH}_3\text{-CH}_2\text{OH}$)

0,2 punts.

Esmenteu un altre dels productes finals d'aquesta via metabòlica:

CO_2

Si han considerat la glucosa com a substrat, en aquest apartat aquí poden dir CO_2 o 2CO_2 o ATP o 2ATP , només cal que esmentin un ja que la pregunta està feta en singular

0,2 punts.

En quina part de la cèl·lula es desenvolupa aquesta via metabòlica?

Al citosol (o citoplasma)

0,2 punts.

2. Tots els humans tenim llevats al tub digestiu, i el nombre d'aquests organismes és controlat pels bacteris de la microbiota intestinal, que són bacteris que col·laboren en alguns processos de la digestió dels aliments i ens proporcionen unes quantes vitamines. Responen a les qüestions següents i justifiqueu les respostes. [1 punt]

Quina relació interespecífica hi ha entre els llevats i els bacteris de l'intestí?

Justificació:

Competència (0,2 punts) ja que els dos grups d'organismes utilitzen els mateixos substrats per nodrir-se i ocupen el mateix espai **(0,3 punts)**.

També es considerarà correcte: que ocupen el mateix nínxol ecològic.

TOTAL: 0,5 punts.

Quina relació interespecífica hi ha entre els bacteris de l'intestí i els humans?

Justificació:

Simbiosi (0,2 punts) ja que tots dos obtenen beneficis i hi ha una dependència entre ambdues espècies per sobreviure: els bacteris treuen profit dels productes de la digestió i als humans ens ajuden en alguns processos de la digestió dels aliments i ens proporcionen algunes vitamines **(0,3 punts)**.

*També es considerarà correcte: **mutualisme** si està ben justificada.*

TOTAL: 0,5 punts.

3. Per a tractar la malaltia, les persones afectades per la síndrome d'autodestil·lació han de seguir les indicacions següents:
- Reduir la ingesta d'aliments rics en glúcids (o glúcids).
 - Prendre fàrmacs fungicides.
 - Evitar, en la mesura que sigui possible, els tractaments amb antibiòtics.

[1 punt]

- a) Justifiqueu per què es dona cadascuna de les indicacions esmentades a les persones afectades per la síndrome d'autodestil·lació. (TOTAL: 0,6 punts)

«Reduir la ingesta d'aliments rics en glúcids.» Justificació:

Els glúcids (la glucosa) són el substrat nutritiu dels llevats. Si no disposen de glúcids (o glucosa) no poden catabolitzar-los per obtenir energia i, per tant, no generen alcohol etílic (ni altres productes de la fermentació alcohòlica)

(0,2 punts)

«Prendre fàrmacs fungicides.» Justificació:

Els productes fungicides eliminen els fongs i, per tant, els llevats. Això fa que disminueixi la població de llevats del tub digestiu i, per tant, l'etanol que genera el seu catabolisme. (0,2 punts)

«Evitar, en la mesura que sigui possible, els tractaments amb antibiòtics.» Justificació:

Els antibiòtics eliminen els bacteris de la microbiota intestinal, població que competeix amb els llevats pels nutrients i per l'espai. Si disminueix la població de bacteris podrà augmentar la població de llevat i, en conseqüència, la quantitat d'etanol en el tub digestiu. (0,2 punts)

- b) Les penicil·lines i les cefalosporines són antibiòtics que inhibeixen els enzims que intervenen en la síntesi de peptidoglicans. Expliqueu per què aquests medicaments no són útils per a tractar malalties causades per fongs. (TOTAL: 0,4 punts)

La composició de la paret cel·lular dels fongs no és de peptidoglicans (0,2 punts) per la qual cosa aquestes substàncies no poden alterar la paret d'aquestes cèl·lules (0,2 punts).

També es pot justificar dient que els fongs tenen la paret cel·lular de quitina i, com la quitina no és un peptidoglicà, no es veurà afectada per aquests antibiòtics.

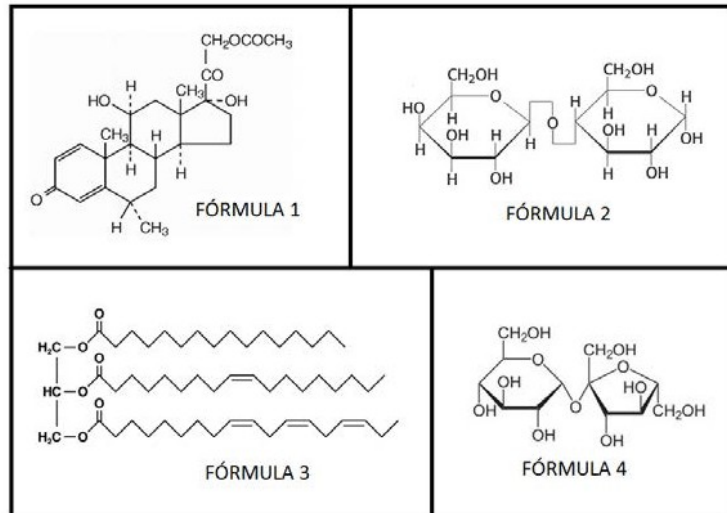
Exercici 2

La Sílvia, una alumna de segon de batxillerat, és al·lèrgica al préssec. Avui ha menjat un pastís que contenia traces de préssec i ha patit una forta reacció al·lèrgica, de manera que ha hagut d'anar a l'hospital.

1. A l'hospital li han injectat un corticoide: la metilprednisolona.

[1 punt]

a) La metilprednisolona és un esteroide. Quina de les fórmules següents correspon a la metilprednisolona? Justifiqueu la resposta. (TOTAL: 0,5 punts)



Número de la fórmula que correspon a la metilprednisolona: **Fórmula 1** 0,2 punts

Justificació:

Atorgar 0,3 punts per qualsevol d'aquests raonaments:

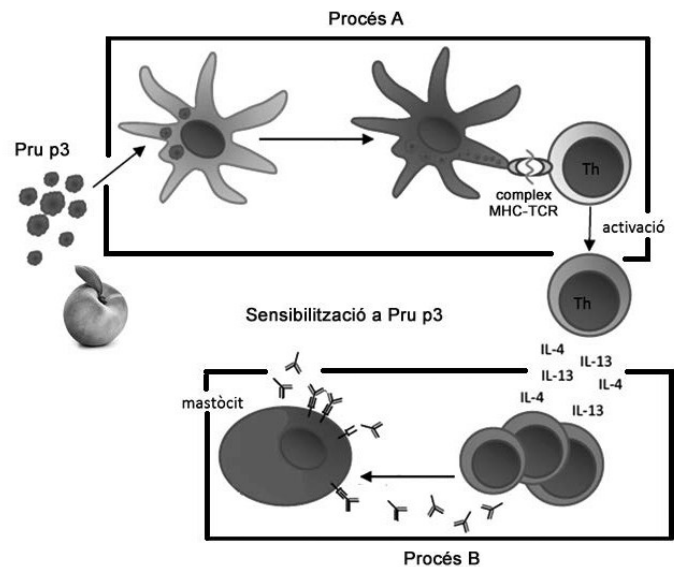
- Perquè els esteroides tenen aquesta estructura amb quatre anells.
 - Perquè els esteroides deriven de l'esterà (o ciclepentà-perhidro-fenantré).
 - Perquè els esteroides tenen una estructura similar al colesterol
- Perquè les altres fórmules corresponen respectivament a gúcid o disacàrids o lactosa i sacarosa, i a greix o triacilglicèrid; per tant només pot ser la 1.

b) Els corticoides disminueixen l'efecte de les reaccions al·lèrgiques gràcies a la seva acció vasoconstrictora. Expliqueu dos motius pels quals la vasoconstricció disminueix la reacció al·lèrgica. (TOTAL: 0,5 punts)

Atorgar 0,5 punts si hi ha dos d'aquests raonaments, i 0,25 punts si només en diuen un.

- La vasoconstricció fa que arribi menys volum de sang a la zona. Per tant:
 - Surt menys aigua de la sang cap als teixits
 - Disminueix l'extravasació de leucòcits (macròfags/monòcits) i neutròfils cap al teixit.
 - S'evita la sortida de molècules com el complement o anticossos de la sang cap al teixit
 - Això impedeix l'activació de mastòcits
- La vasoconstricció és el contrari que la vasodilatació
- Perquè té l'efecte contrari de la histamina.

2. Quan la Sílvia ha tornat a casa, ha investigat sobre la seva al·lèrgia. Navegant per Internet, ha descobert que la substància que li provoca l'al·lèrgia, l'al·lergen, és una proteïna del préssec anomenada *Pru p3*. També ha trobat l'esquema de la dreta, que explica el mecanisme de sensibilització, és a dir, què li va passar el primer cop que el seu sistema immunitari va reconèixer *Pru p3* com a antigen. Segons l'esquema, el mecanisme de sensibilització consta de dos processos: A i B.



[1 punt]

- a) Expliqueu el procés A i el procés B representats en l'esquema. (TOTAL: 0,6 punts)

Procés A:

La CPA (o cèl·lula presentadora d'antígens, o cèl·lula dendrítica, o macròfag (0,1 punts) fagocita (o endocita) la Pru p3 (o l'antigen, o l'al·lergogen, o l'al·lergen) (no cal que diguin que el processa) (0,1 punts) i el presenta als limfòcits Th per activar-los (no cal que diguin que el presenta associat al MHC II) (0,1 punts)

Total: 0,3 punts

Procés B:

Els limfòcits B o cèl·lules plasmàtiques (0,1 punts) segreguen anticossos del tipus IgE (0,1 punts) (cal que diguin IgE o immunoglobulina E), que s'uniran a la superfície del mastòcit sensibilitzant-lo (o bé: fent que en un proper contacte amb l'al·lergogen alliberi histamina) (0,1 punts)

Total: 0,3 punts

- b) Els metges han recomanat a la Sílvia que prengui durant uns dies un fàrmac antihistamínic. Com que no sap què és un antihistamínic, la Sílvia ho pregunta a un company de classe, que li dona l'explicació següent: (TOTAL: 0,4 punts)

«Els antihistamínics bloquegen l'acció de la histamina, que és l'anticòs responsable de la inflamació associada a la teva al·lèrgia. La histamina és segregada pels mastòcits i eosinòfils sensibilitzats, en el teu cas quan entren en contacte amb la Pru p3.»

L'explicació del company conté dues errades. Digueu quines són i indiqueu com s'haurien de rectificar.

Errada 1: La histamina no és un anticòs (0,1 punts)

Com s'hauria de rectificar: Els anticòsos relacionats amb la inflamació al·lèrgica són les IgE (o qualsevol altra rectificació adequada) (0,1 punts)

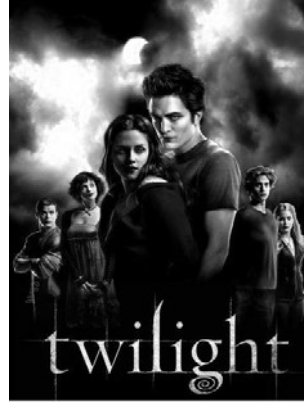
Errada 2: Els eosinòfils no segreguen histamina (0,1 punts)

Com s'hauria de rectificar: Els eosinòfils són els encarregats d'aturar la secreció d'histamina (o qualsevol altra rectificació adequada) (0,1 punts)

OPCIÓ A

Exercici 3

L'any 1985 el bioquímic canadenc David Dolphin va proposar una explicació científica del vampirisme.



Fonts: <http://www.youtube.com>.

1. Dolphin va trobar coincidències entre el fenotip dels individus afectats per la malaltia de Günther (o porfíria eritropoètica congènita) i la descripció dels vampirs en la literatura.

[1 punt]

A continuació, s'esmenten quatre característiques dels individus afectats per la malaltia de Günther:

- Són alts i prims.
- Presenten mutacions en el gen *UROS*.
- La llum solar els danya greument la pell.
- Tenen les dents llargues i punxegudes.

Digueu quines d'aquestes característiques són fenotípiques i quines són genotípiques, i justifiqueu la resposta.

Característiques fenotípiques:

- Alts i prims
- La llum solar els danya greument la pell
- Dents llargues i punxegudes

(0,25 punts)

Per què corresponen al fenotip?

Perquè es tracta de caràcters observables que presenta l'individu.

(0,25 punts)

Característiques genotípiques:

- Posseixen mutacions al gen UROS

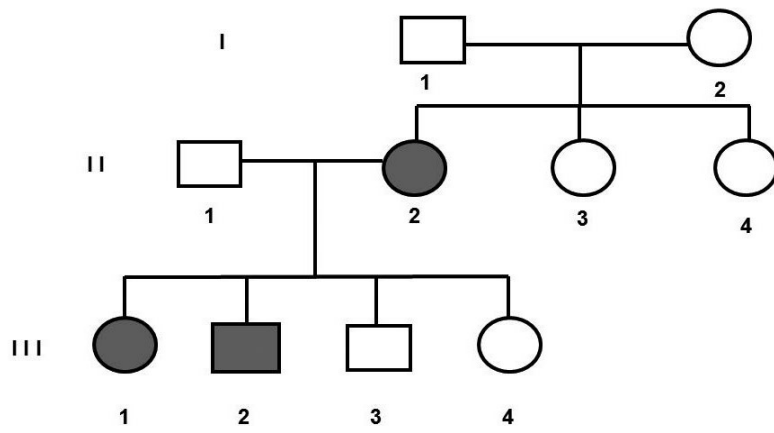
(0,25 punts)

Per què corresponen al genotip?

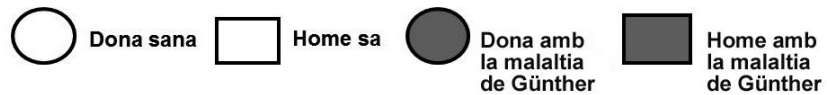
perquè es tracta d'una característica dels seus gens.

(0,25 punts)

2. Dolphin va poder reconstruir l'arbre genealògic d'una família de Transsilvània (Romania) en la qual suposadament s'havien registrat casos de vampirisme.
[1 punt]



Simbologia



- a) Quin patró d'herència presenta aquest caràcter? Justifiqueu-ho fent referència a les dades de l'arbre genealògic. (TOTAL: 0,5 punts)

<p><i>L'allel que causa la malaltia de Günther és:</i></p> <p>Dominant <input type="checkbox"/></p> <p>Recessiu <input checked="" type="checkbox"/> X</p> <p>(0,05 punts).</p>	<p><i>Justificació:</i></p> <p>l'individu II-2 té els dos progenitors sans</p> <p>(0,2 punts).</p>
<p><i>El gen:</i></p> <p>Està lligat al sexe <input type="checkbox"/></p> <p>És autosòmic <input checked="" type="checkbox"/> X</p> <p>(0,05 punts).</p>	<p><i>Justificació:</i></p> <p>No pot ser lligada al sexe perquè l'individu II-2 no podria estar afectat tenint un pare i una mare sans, ja que si fos lligat a X el pare hauria d'aportar un dels al·lels mutats i ell estaria malalt.</p> <p>La parella formada pels individus II-1 i II-2 tampoc podria tenir una filla afectada</p> <p>(0,2 punts).</p>

També s'acceptarà com a resposta correcta si es justifica com una mutació *de novo* que ha patit l'individu II-2 i que correspon a una malaltia autosòmica dominant (no pot ser lligada al sexe perquè III-3 també estaria afectat)

- b) Si els individus II-1 i II-2 tenen dos descendents més, quina és la probabilitat que tots dos pateixin la malaltia de Günther? Justifiqueu la resposta indicant els càlculs que heu fet per a obtenir el resultat. (TOTAL: 0,5 punts)

Suposem una nomenclatura: G = Al·lel normal g = Síndrome de Günther

(0,1 punts) per l'encreuament o la taula de Punnet

Gg x gg



Genotips: $1/2$ Gg + $1/2$ gg

	G	g
g	Gg	gg
g	Gg	gg

Fenotips: $1/2$ Individus sans + $1/2$ Individus amb síndrome de Günther
(0,1 punts)

Probabilitat de dos descendents afectats. $1/2 \cdot 1/2 = 1/4$ (0,3 punts)

La justificació pot ser utilitzant el mètode dicotòmic, la taula de Punnett, el mètode algebraic o bé mitjançant un text explicant la distribució dels al·lells en els gàmetes.

3. La malaltia de Günther és molt poc freqüent.

[1 punt]

- a) Actualment només es té constància de 300 casos d'aquesta malaltia a tot el món. Suposant que la població humana total és de 7 500 milions de persones, calculeu la freqüència de la malaltia de Günther. Justifiqueu la resposta indicant els càlculs que heu fet. (TOTAL: 0,5 punts)

Freqüència: 300 casos / 7.500.000.000 habitants = $4 \cdot 10^{-8}$ casos / habitant

O bé:

300 casos ----- 7500.000.000 habitants

1 cas ----- X habitants

$X = 7.500.000.000 / 300 = 25.000.000$

Hi ha un cas per cada 25 milions de persones

Freqüència = $1 / 25000000$ o bé 0,000004 %

S'atorgaran

(0,2 punts) pels càlculs

(0,2 punts) pel resultat numèric correcte

(0,1 punts) per les unitats corresponents.

b) Tot i la baixa freqüència d'aquesta malaltia, segons D. Dolphin, a les regions de Valàquia i Transilvània (Romania), en el passat, hi havia un nombre anormalment alt d'individus amb la síndrome de Günther, que s'havia originat a partir d'un únic individu mutant. Com es podria explicar l'elevat nombre de casos existent en aquestes regions aïllades i mal comunicades? Justifiqueu la resposta.



<https://www.turama.es/articulos/RO/30>

(TOTAL: 0,5 punts)

L'individu mutant va tenir descendents que eren portadors de la malaltia (0,1 punts).

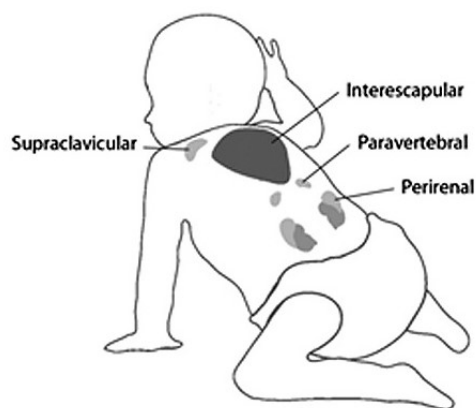
Al tractar-se d'una zona mal comunicada els individus tendien a aparellar-se amb altres de la mateixa població fent que la **consanguinitat** (0,2 punts) generés una elevada freqüència per l'encreuament d'individus portadors. (0,1 punts)


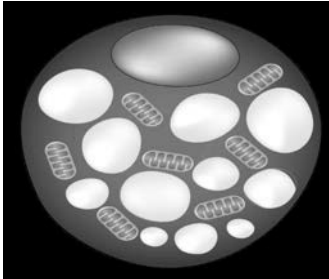
Aquests aparellament generarien l'aparició d'individus afectats amb una freqüència força més elevada que la global per tota la humanitat (0,1 punts).

Si no esmenten específicament el terme **consanguinitat** però a la seva justificació n'apliquen el concepte, s'atorgarà igualment la puntuació parcial corresponent atès que l'enunciat no ho demana específicament.

Exercici 4

El teixit adipós marró està constituït per un tipus d'adipòcits que tenen moltes vesícules lipídiques i nombrosos mitocondris, a diferència dels adipòcits blancs. Aquest teixit es localitza en diverses parts del cos i és més abundant i actiu en els nadons, tal com mostra la imatge de la dreta.



<i>Adipòcit blanc (teixit adipós blanc)</i>	<i>Adipòcit marró (teixit adipós marró)</i>
	

- Una de les funcions dels adipòcits marrons és la *termogènesi adaptativa*, és a dir, la producció de calor quan l'individu s'exposa a temperatures baixes. Aquesta producció de calor és deguda a la presència de la proteïna desacobladora mitocondrial (UCP1) a la membrana interna dels mitocondris. La UCP1 fa que aquesta membrana sigui permeable als protons i així no es genera el gradient de protons.

[1 punt]

- En un article científic s'afirma el següent: «La manca de gradient de protons en la membrana interna dels mitocondris fa que l'energia generada per la cadena respiratòria s'inverteixi en la generació de calor, i no en la síntesi d'ATP que té lloc en els mitocondris dels adipòcits blancs.» Per què el fet que la membrana interna mitocondrial sigui permeable als protons impedeix la síntesi d'ATP? **(0,5 punts)**

Els protons que s'acumulen a l'espai intermembranós procedents de la cadena respiratòria produeixen un gradient, que els impulsa a través de la ATP sintetasa, la qual sintetitza ATP a partir de ADP i Pi en el procés anomenat fosforilació oxidativa.

- Els adults també tenen teixit adipós marró. Aquest teixit es va descobrir casualment amb una tècnica que detecta zones d'activitat metabòlica anormalment elevada i que es fa servir per a localitzar tumors. Actualment, per a no obtenir falsos positius de tumors, abans de passar per aquesta prova, el pacient ha d'estar-se una bona estona en una sala d'ambient càlid. Expliqueu quina és la raó d'aquest procediment.

(0,5 punts)

Els pacients que han estat a una temperatura alta abans de fer-se la tomografia per emissió de protons no activen la termogènesi adaptativa del teixit adipós marró, i per tant no es detecta la calor que desprèn aquest teixit i que es podria confondre amb la activitat metabòlica elevada dels possibles tumors que es busquen amb aquesta tècnica.

2. En experiments amb ratolins s'ha comprovat que l'activació mitjançant fred del teixit adipós marró fa que els adipòcits marrons metabolitzin quantitats molt més elevades tant d'àcids grassos (en primer lloc, dels propis, i quan aquests s'esgoten, dels procedents del teixit adipós blanc) com de glucosa a la sang. D'aquesta manera, s'aconsegueix que els individus obesos acabin perdent pes.

[1 punt]

- a) Indiqueu quina de les dues molècules que menciona l'enunciat està relacionada amb l'obesitat i argumenteu per què passar fred pot fer disminuir els problemes associats. (TOTAL: 0,4 punts)

<i>Molècula relacionada amb l'obesitat:</i> Àcids grassos (0,2 punts)
<i>Argumentació:</i> Quan en condicions de fred s'exhaureixen els àcids grassos dels adipòcits marrons, es continua amb els àcids grassos dels adipòcits blancs del greix comú. La disminució de les reserves d'aquest greix fa que la persona s'aprimi. (0,2 punts)

- b) Digueu quines vies catabòliques segueixen els àcids grassos i en quin compartiment cel·lular se situa cada via. (TOTAL: 0,6 punts)

	Vies catabòliques	Compartiment cel·lular
Àcids grassos	Beta oxidació (0,1 punts)	- Matriu mitocondrial - També és correcte dir que s'inicia al citosol o a la membrana externa del mitocondri amb l'activació de l'àcid gras. (0,1 punts)
	Cicle de Krebs (0,1 punts)	- Matriu mitocondrial (0,1 punts)
	Cadena respiratòria (0,1 punts)	- Membrana interna mitocondrial (0,1 punts)

OPCIÓ B

Exercici 3

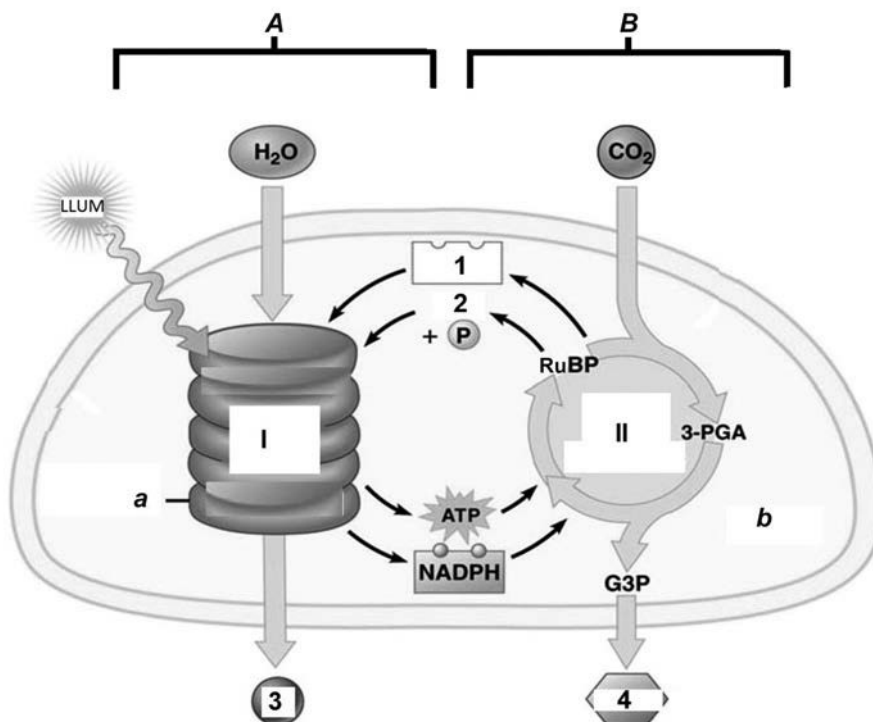
La Paula està elaborant el seu treball de recerca sobre les plantes carnívores, un tema que sempre l'havia encuriolit. La va sorprendre molt descobrir que la flora de Catalunya inclou espècies de plantes carnívores com la viola d'aigua (*Pinguicula grandiflora*), que ha anat a fotografiar, mesurar i comptabilitzar en racons humits dels Pirineus.



1. Les fulles de la viola d'aigua són d'un color verd intens.

[1 punt]

- a) En la part teòrica del treball, la Paula vol explicar el procés de fotosíntesi que es desenvolupa a les cèl·lules de les fulles d'aquesta planta. Ha trobat un esquema senzill, però incomplet, d'un cloroplast. Completeu la taula de la pàgina següent amb els noms que manquen a l'esquema. (TOTAL: 0,6 punts)



Font: Adaptació feta a partir de la pàgina web <https://classconnection.s3.amazonaws.com/583/flashcards/751135/png/photosynthesis.png>.

Tipus de dada	Lletra o número a l'esquema	Nom
Fases de la fotosíntesi	A	Fase lluminosa o fotosintètica (0,06 punts)
	B	Fase fosca (0,06 punts)
Vies metabòliques	I	Cadena electrònica de (0,06 punts)
	II	Cicle de Calvin (0,06 punts)
Molècules	1	NADP ⁺ (0,06 punts)
	2	ADP (0,06 punts)
	3	O ₂ (0,06 punts)
	4	Glucosa (0,06 punts)
Parts del cloroplast	a	Grana o tilacoides (0,06 punts)
	b	Estroma (0,06 punts)

b) Fixeu-vos en la llista de vies metabòliques següent. Trieu-ne les dues que proporcionen energia a les cèl·lules de les fulles de la viola d'aigua i indiqueu-ne la localització cel·lular (concretament, l'òrganul i la part de l'òrganul on es produeixen).

Vies metabòliques: glicogenòlisi, lipogènesi, cicle de Krebs, gliconeogènesi, cadena respiratòria. (TOTAL: 0,4 punts)

Via metabòlica	Localització cel·lular
Cicle de Krebs (0,1 punts)	Matriu mitocondrial (0,1 punts)
Cadena respiratòria (0,1 punts)	Membrana interna mitocondrial (0,1 punts)

2. Les fulles de la viola d'aigua tenen una substància enganxosa on queden adherits petits insectes, que posteriorment són digerits per enzims que produeix la mateixa planta, la qual n'absorbeix els nutrients. Després de llegir aquesta explicació en una de les pàgines del treball de recerca de la Paula, un company de classe fa l'afirmació següent: «Ostres, aquesta planta és ben estranya! Pertany a dos nivells tròfics diferents!»



El company de la Paula té raó. A quins nivells tròfics pertany la viola d'aigua? Justifiqueu la resposta.

[1 punt]

Resposta model

És certa, la viola d'aigua és un organisme fotosintètic (0,2 punts) i, per tant, pertany al nivell tròfic dels productors (0,2 punts) però obté una petita part dels nutrients d'insectes que captura (0,2 punts) i, per tant, es pot considerar com un consumidor secundari (0,2 punts) ja que aquests insectes són com les seves preses.

A banda de la puntuació anterior (0,1 punts) addicionals per la coherència del text i (0,1 punts) per la correcta contextualització.

Nota: Per elaborar aquesta resposta ens hem basat en la informació trobada a:

<http://scienceline.ucsb.edu/getkey.php?key=2653>

També es consideraran vàlides respostes amb uns continguts semblants al següent model:

No és certa, ja que la viola d'aigua és un organisme fotosintètic (0,2 punts) que obté la matèria orgànica a partir de nutrients inorgànica i, per tant, pertany al nivell tròfic dels productors (0,2 punts). Dels insectes que captura només n'aprofita el nitrogen i el fòsfor (0,2 punts) i, per tant, no es pot considerar com un consumidor secundari (0,2 punts) ja que aquests insectes no són les preses a partir de les quals obté la matèria orgànica.

A banda de la puntuació anterior: (0,1 punts) addicionals per la coherència del text i (0,1 punts) per la correcta contextualització.

3. La viola d'aigua, com la resta de plantes carnívores del món, viu en zones amb sòls pobres en nutrients i, per això, obté alguns nutrients dels animals que digereix. Totes aquestes espècies carnívores s'han originat a partir de plantes que eren exclusivament fotosintètiques. Escriviu un text, com el que hauria d'incloure la Paula en el seu treball de recerca, que expliqui com es poden haver originat evolutivament les violes d'aigua.

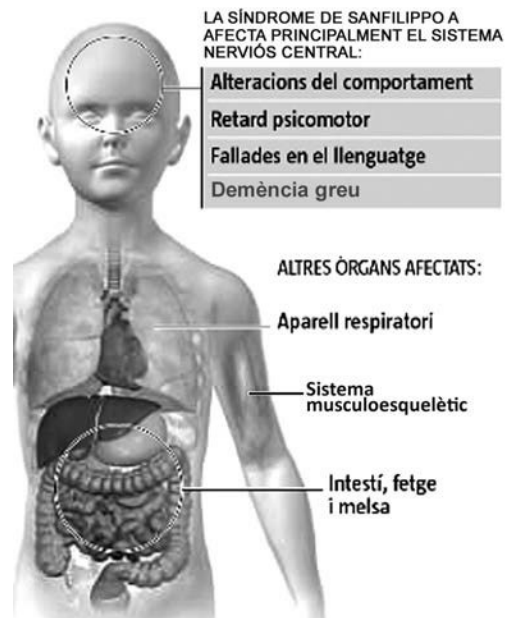
[1 punt]

Resposta model:

En algun moment una planta avantpassada de la viola d'aigua va experimentar una (o més) **mutacions atzaroses (0,2 punts)** que va permetre-li produir substàncies per capturar i digerir petits insectes. Aquest fet va generar una **selecció natural (0,2 punts)** favorable per a aquelles plantes ja que els **nutrients (0,2 punts)** addicionals els permetin sobreviure millor en **sòls pobres (0,2 punts)**, fet que facilitava la seva reproducció amb la consegüent **transmissió d'aquest caràcter a la descendència (0,2 punts)**.

Exercici 4

La síndrome de Sanfilippo A és una malaltia genètica deguda a l'absència de sulfamidasa, un enzim que degrada unes molècules anomenades *glicosaminoglicans* (GAG). Les persones amb la síndrome de Sanfilippo A no poden degradar els GAG i aquests s'acumulen dins les neurones, la qual cosa deteriora progressivament el sistema nerviós. Aquest fet provoca la mort prematura dels afectats, que no solen superar els vint anys de vida.



1. El diari *La Vanguardia* va publicar la notícia següent:

La UAB i Esteve assagen una teràpia gènica per als afectats de Sanfilippo A



La primera prova en pacients amb la síndrome està prevista per a finals d'any.

La Vanguardia (25 febrer 2016)

Aquest tractament amb teràpia gènica consisteix a introduir una còpia funcional d'un gen en les cèl·lules que el tenen mutat.

En l'esquema següent es descriuen algunes de les fases del tractament. Responen a les preguntes corresponents.

[1 punt]

<p>A. En primer lloc cal identificar i aïllar en les cèl·lules sanes, el gen funcional de la sulfamidasa . Com tallaríeu aquest gen?</p> <p>Mitjançant els enzims de restricció o endonucleases</p> <p>(0,2 punts)</p>	 <p>gen</p>
<p>B. A continuació s'introdueix el gen funcional a un vector. En la teràpia gènica s'utilitzen vectors de manera similar a com es fa en la transgènesi. Quina és la funció d'aquests vectors?</p> <p>La funció dels vectors és introduir el gen funcional a les cèl·lules i així aquestes tindran el gen correcte que codifica per l'enzim sulfamidasa. (0,3 punts)</p> <p>+ 0,1 punt per la contextualització</p> <p>(0,4 punts en total)</p>	
<p>C. Com podem saber si les cèl·lules expressen el gen funcional ?</p> <p>Si les cèl·lules expressen el gen podran sintetitzar l'enzim sulfamidasa i aquest podrà degradar els GAG. Això faria que aquests no s'acumulessin a les neurones i aquestes no quedarien danyades. (0,3 punts)</p> <p>+ 0,1 punt per la contextualització</p> <p>(0,4 punts en total)</p>	

2. Els dos progenitors de les criatures afectades per la síndrome de Sanfilippo A estan sans i els nadons no presenten cap problema en néixer. Els símptomes d'aquesta malaltia es manifesten cap als quatre o cinc anys i afecten igualment els nens i les nenes.

[1 punt]

- a) Quin patró d'herència té aquesta malaltia? Justifiqueu la resposta. (TOTAL: 0,5 punts)

<p>L'al·lel causant de la malaltia és:</p> <p><input type="checkbox"/> Dominant</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recessiu</p>	<p>Justificació:</p> <p>És recessiu perquè els pares no estan afectats i en canvi poden tenir fills afectats, això vol dir que són heterozigots. (o bé que un dels pares, la mare, és heterozigot en cas de lligat al sexe)</p>
<p>El gen és:</p> <p><input type="checkbox"/> Lligat al sexe</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Autosòmic</p>	<p>Justificació:</p> <p>És autosòmic perquè afecta per igual a nens i nenes. També pel fet de que els pares sans poden tenir filles amb la malaltia.</p>

0,25 punts per dir que és autosòmic i justificar-ho correctament, i
0,25 punts per dir que és recessiu i la seva justificació.

0 punts en cas de que només encertin el patró d'herència i no ho justifiquin

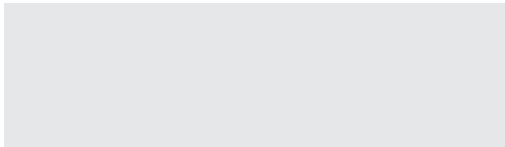
- b) Una parella no afectada per la malaltia té una filla sana de set anys i un fill amb la síndrome de Sanfilippo A. Quina probabilitat hi ha que la filla no sigui portadora de l'al·lel mutat? (TOTAL: 0,5 punts)

<p>Simbologia: (0,1 punts)</p> <p>S(normal) > s(mutat) Els pares són tots dos Ss O bé qualsevol simbologia que sigui correcta.</p>											
<p>Justificació: (0,2 punts)</p> <table style="border: 1px solid black; padding: 10px;"> <tr> <td style="text-align: center;"> $Ss \times Ss$ \downarrow $SS \quad 2Ss \quad ss$ <p>(no afectats) (afectats)</p> </td> <td style="text-align: center; padding: 10px;"> <p>o bé</p> <table border="1" style="border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td></td> <td>S</td> <td>s</td> </tr> <tr> <td>S</td> <td>SS</td> <td>Ss</td> </tr> <tr> <td>s</td> <td>Ss</td> <td>ss</td> </tr> </table> </td> </tr> </table> <p>Els no afectats segur que són: SS o Ss ja que els ss estan afectats.</p>	$Ss \times Ss$ \downarrow $SS \quad 2Ss \quad ss$ <p>(no afectats) (afectats)</p>	<p>o bé</p> <table border="1" style="border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td></td> <td>S</td> <td>s</td> </tr> <tr> <td>S</td> <td>SS</td> <td>Ss</td> </tr> <tr> <td>s</td> <td>Ss</td> <td>ss</td> </tr> </table>		S	s	S	SS	Ss	s	Ss	ss
$Ss \times Ss$ \downarrow $SS \quad 2Ss \quad ss$ <p>(no afectats) (afectats)</p>	<p>o bé</p> <table border="1" style="border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td></td> <td>S</td> <td>s</td> </tr> <tr> <td>S</td> <td>SS</td> <td>Ss</td> </tr> <tr> <td>s</td> <td>Ss</td> <td>ss</td> </tr> </table>		S	s	S	SS	Ss	s	Ss	ss	
	S	s									
S	SS	Ss									
s	Ss	ss									
<p>Resultats: (0,2 punts)</p> <p>Com que la filla no està afectada és SS o bé Ss. Així doncs té 1/3 de probabilitat de no ser portadora de l'al·lel de la malaltia.</p>											

--	--

--	--

Etiqueta de l'alumne/a



Institut
d'Estudis
Catalans