

SÈRIE 4**Exercici 1**

Després de diverses generacions, ha aparegut un cas de miopia en la família Bonavista. En el gràfic es mostra la genealogia d'aquesta família:

En la família Bonavista s'ha produït un debat, perquè l'avi Miquel (I-2) afirma que és un cas de miopia hereditària, ja que el seu pare també era miop, mentre que la resta de membres opinen que no pot ser hereditària.

1) [1 punt] Suposem que es tracta d'un cas de miopia hereditària. Quin patró d'herència justifica aquesta genealogia? Expliqueu-ho.

L'al·lel responsable de la miopia és recessiu perquè la femella III-2 és miop, i els seus progenitors respectius no mostren aquest caràcter. [0.5 punts]

El gen responsable de la miopia no pot ser lligat al sexe perquè la femella III-2 és miop i el seu pare (mascle) no ho és. Si fos lligat al sexe, i considerant que és recessiu, el pare de les persona afectada seria hemizigot (XY), i per tant hauria de manifestar miopia. Es tracte, per tant, d'un caràcter autosòmic. **NO ÉS NECESSARI QUE L'ALUMNE UTILITZI EL TERME HEMIZIGOT**; n'hi ha prou amb què digui que si fos recessiu el pare hauria de manifestar miopia pel fet de ser XY. [0.5 punts]

2) [1 punt] Amb la informació de l'arbre genealògic anterior, digueu quin pot ser el genotip dels individus següents (utilitzeu la simbologia adequada):

INDIVIDU	GENOTIP O GENOTIPS POSSIBLES	JUSTIFICACIÓ
II-1	Mm	Si el patró d'herència es recessiu no lligat al sexe, i té una filla (la III-2) afectada, la mare II-1 ha de ser heterozigota
II-2	Mm	Si el patró d'herència es recessiu no lligat al sexe, i té una filla (la III-2) afectada, el pare II-2 ha de ser heterozigot portador
III-2	mm	Si el patró d'herència es recessiu i ella està afectada, ha de se homozigota per l'al·lel recessiu, el causant de la miopia (m) - homozigot recessiu
III-3	Mm / MM	Si els seus pares (II-1 i II-2) són portadors del caràcter recessiu i no lligat al sexe i ell no està afectat, pot ser heterozigot o bé homozigot dominant

Aspectes clau a valorar:

[0.2 punts]	- utilitza la nomenclatura adient per l'al·lel dominant i el recessiu
[0.05 punts]	- per cada genotip o genotips possibles ben posats (màxim 0.2 punts)
[0.15 punts]	- per cada justificació ben raonada (màxim 0.6 punts)

3) [1 punt] La família va creixent, i els cosins III-3 i III-4, després d'anys de convivència, decideixen tenir descendència. La primera filla (IV-1) surt miop. Abans de tenir altres fills, demanen consell genètic sobre les probabilitats que, en el cas que tinguin més fills, aquests també siguin miops.

a) Per confirmar si la miopia de la filla d'aquests dos cosins té una base genètica, el genetista els pregunta si són parents i si tenen familiars afectats de miopia. Per què creieu que els fa aquesta pregunta?

Si tenen familiars amb miopia, i la germana del progenitor masculí en presenta, és molt probable que tingui una base genètica. A més, si els dos progenitors són parents i tenen cert grau de consanguinitat, és molt probable que tots dos siguin portadors de l'al·lel responsable de la miopia, la qual cosa justifica el fenotip de la seva filla. **[0.5 punts]**

b) Quina és la probabilitat que tinguin un altre fill o una altra filla afectat de miopia?

$1/2 \cdot 1/2 = 1/4$ (o 25%) **[admetem les dues respostes com a vàlides]**

MARE / PARE	M	m
M	MM	Mm
m	mM	mm

ASPECTES A VALORAR

- **[0.25 punts per donar el valor numèric]**

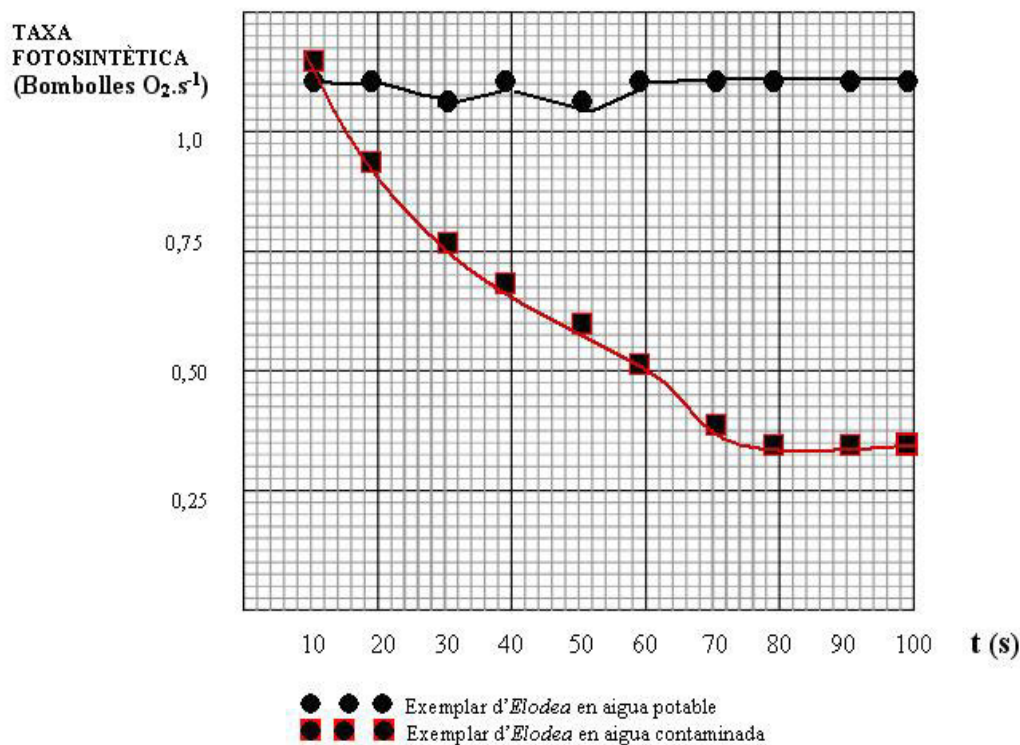
- **[0.25 punts per justificar-lo, ja sigui a partir de la Taula de Punnet o bé alternativament utilitzant el mètode dicotòmic]**

Exercici 2

Un grup d'investigadors prova l'efecte de l'aigua contaminada sobre la taxa fotosintètica de la planta *Elodea*. El procediment consisteix a mesurar la taxa fotosintètica a partir de l'oxigen produït per un exemplar d'*Elodea* submergit en aigua potable i per un altre exemplar submergit en l'aigua d'un riu contaminat. La il·luminació i la temperatura, i també altres factors que poden afectar l'experiment, es mantenen constants. Els resultats obtinguts es mostren en la taula següent:

1) [1 punt] Responeu a les qüestions següents:

a) Representeu en un mateix gràfic les taxes fotosintètiques (nombre de bombolles de O₂ per segon) dels dos exemplars d'*Elodea* en funció del temps.



- [0.5 punts distribuïts de la següent manera]:

[0.2 punts per situar les unitats i magnituds correctament als eixos de coordenades - 0.1 punts per cada eix]

[0.3 punts per dibuixar correctament les gràfiques, incloent la llegenda - 0.15 punts per cada gràfica]

b) Quines són les conclusions d'aquest experiment? Com milloraríeu el disseny per tal que les conclusions fossin més fiables? Raoneu-ho.

[0.5 punts totals, distribuïts com s'indica a la taula]

Conclusions inicials	<p>RESPOSTA MODEL: La conclusió és que es produeix una disminució en la taxa fotosintètica, mesurada a partir de les bombolles d'O₂ despreses, en el cas de la planta submergida en aigua contaminada, al llarg d'un període de 100 segons.</p> <p>[0.25 punts]</p>
Milloraríem el disseny experimental...	<p>RESPOSTA MODEL: El disseny experimental és millorable per diverses raons. La més clara d'elles és la falta de rèpliques, la qual cosa fa que les diferències observades –malgrat s'observi una alteració clara de la taxa fotosintètica- poguessin teòricament ser degudes en part a les diferències inicials entre els dos exemplars d'Elodea. De fet, aquí tenim una altra de les mancances del disseny: <u>no s'han pesat les plantes ni s'ha mesurat l'àrea foliar</u>, per tant, diferències individuals a les quals no es fa referència. Per últim, el <u>mètode de mesura del volum d'O₂</u> després pot resultar força imprecís. Caldria proposar l'ús d'unitats de volum en comptes de bombolles.</p> <p>[0.25 punts si parlen de DUES de les TRES coses que es mostren subratllades. Si només parlen d'una cosa, llavors 0.125 punts]</p>

2) [1 punt]

Dos estudiants comenten aquests resultats i mantenen el diàleg següent:

ESTUDIANT A: Segons aquest experiment, l'aigua contaminada afecta la fase lumínica de la fotosíntesi.

ESTUDIANT B: La fase lumínica no, sinó la fase fosca, tal com es dedueix de la disminució de la producció de O₂.

Quin dels dos estudiants té raó? Justifiqueu-ho a partir de l'experiment i dels vostres coneixements sobre la fotosíntesi.

RESPOSTA MODEL: Té raó l'estudiant A. La taxa fotosintètica que s'està mesurant en aquest experiment fa referència a la producció d'O₂ que té lloc a la fase lumínica de la fotosíntesi a partir de la molècula d'aigua.

ASPECTES A VALORAR

- fase lumínica [0.5 punts]

- l'O₂ prové de l'aigua [0.5 punts]

Exercici 3A

L'eritropoetina (EPO) és una hormona secretada pels ronyons que estimula la producció de glòbuls vermells. El tractament amb EPO sintetitzada al laboratori (EPO exògena) és indicat per a persones que, per diferents causes, pateixen d'algun tipus d'anèmia greu (dèficit important de glòbuls vermells). L'EPO és una glicoproteïna formada per 165 aminoàcids i 4 oligosacàrids (afegits durant la maduració de la proteïna).

1) [1 punt]

A la darrería dels anys vuitanta, es va aconseguir clonar el gen humà de l'EPO en cultius de cèl·lules ovàriques d'hàmsster xinès. Expliqueu el significat de «clonar el gen humà de l'EPO en cultius de cèl·lules ovàriques d'hàmsster xinès», i per què aquest fet permet aconseguir una gran quantitat d'EPO.

RESPOSTA MODEL: Clonar un gen és aconseguir moltes còpies d'aquest. De fet consisteix en aconseguir inserir aquest gen en una cèl·lula (per enginyeria genètica, però no cal explicar-ho), de manera que quan aquesta es divideix obtenim noves còpies del gen. En el cas de l'EPO, això permet que les cèl·lules ovàriques en cultiu tinguin i expressin aquest gen produint molta EPO (exògena).

DISTRIBUCIÓ DE PUNTUACIÓ:

Per definir què és clonar: **[0.5 punts]**

Per explicar perquè permet aconseguir una gran quantitat d'EPO: **[0.5 punts]**

2) [1 punt]

L'EPO exògena també ha estat utilitzada il·legalment per alguns esportistes per a augmentar el rendiment (és el que s'anomena *dopatge*). Feu servir els vostres coneixements sobre les cèl·lules sanguínies i el metabolisme per a explicar per què el dopatge amb EPO incrementa la resistència de l'esportista.

RESPOSTA MODEL: L'EPO incrementa la quantitat de glòbuls vermells, que transporten oxigen dels pulmons als teixits gràcies a l'hemoglobina. Una aportació major d'oxigen a les cèl·lules musculars fa possible que predomini el catabolisme aeròbic, molt més rendible energèticament que el catabolisme anaeròbic, la qual cosa incrementa la resistència.

DISTRIBUCIÓ DE PUNTUACIÓ:

Per relacionar l'increment de glòbuls vermells amb una major aportació d'O₂: **[0.3 punts]**

Per dir que això fa possible que predomini el catabolisme aeròbic: **[0.3 punts]**

Per dir que el catabolisme aeròbic és energèticament més rendible que l'anaeròbic: **[0.4 punts]**

3) [1 punt] En l'orina d'un esportista s'ha detectat la presència de quantitats elevades d'EPO. Per saber si aquesta és exògena, actualment s'analitza la composició dels oligosacàrids que conté. Raoneu per què no és útil analitzar la seqüència d'aminoàcids de l'hormona.

RESPOSTA MODEL: El gen clonat és l'humà, i per tant té exactament la seqüència de DNA que codifica per als 165 aminoàcids de l'hormona humana. No podem detectar el dopatge analitzant la seqüència i l'estructura proteica ja que són idèntiques.

De fet, el mètode de detecció d'EPO exògena s'hauria de centrar en les diferències dels oligosacàrids entre les dues EPO ja que la seqüència aminoacídica és la mateixa (ATENCIÓ: no es demana que s'argumenti per què, ni les diferències durant la síntesi de la glucoproteïna que es dona a les cèl·lules humanes i a les de hàmmster xinès, i no cal que contestin això darrer, atès que la pregunta puntualitza "Raoneu per què no és útil analitzar la seqüència d'aminoàcids de l'hormona").

Exercici 4A

La diftèria és una malaltia infecciosa greu causada pel bacteri *Corynebacterium diphtheriae*, que ataca sobretot els infants. L'any 1894, Émile Roux va idear un tractament contra aquesta malaltia. El tractament consistia a administrar als infants malalts un sèrum de cavalls que havien adquirit immunitat contra la diftèria.

1) [1 punt] Per què el sèrum de Roux podia curar la diftèria? Digueu si es tractava d'una immunització activa o passiva i expliqueu-ho raonadament.

Tipus d'immunització	Immunització pasiva [0.4 punts]
Explicació raonada	La vacuna de Roux pot curar la diftèria perquè els animals immunitzats contra la malaltia fabriquen anticossos contra les macromolècules del bacteri causant. Els anticossos són proteïnes que, quan són alliberades a la sang, formen part del sèrum sanguini. La vacuna de Roux és una vacuna d'immunització passiva, ja que subministra anticossos que no han estat produïts per l'individu vacunat. [0.6 punts]

2) [1 punt] Actualment es vacuna contra la diftèria tots els infants quan són ben petits. A diferència del sèrum de Roux, aquesta vacuna només conté algunes proteïnes del bacteri *Corynebacterium diphtheriae*. Digueu si es tracta d'una immunització activa o passiva i expliqueu raonadament per mitjà de quins mecanismes pot prevenir la malaltia.

Tipus d'immunització	Immunització activa [0.4 punts]
Explicació raonada	RESPOSTA MODEL: La nova vacuna és d'immunització activa. Aquesta vacuna pot prevenir la malaltia perquè les proteïnes del bacteri són reconegudes com antígens aliens pel sistema immunitari de les persones, de manera que alguns limfòcits B, activats per limfòcits T, es converteixen en cèl·lules plasmàtiques i comencen a fabricar anticossos contra aquest antigen. Posteriorment, si la persona és infectada pel bacteri, les cèl·lules B de memòria que romanen el protegiran contra la malaltia. <u>ASPECTES A VALORAR</u> Cal que s'esmentin les paraules subratllades, en el context adient. [0.6 punts si surten totes les paraules ben contextualitzades. Per cada paraula subratllada que falti, -0.2 punts]

Exercici 3B

El mosquit tigre (*Aedes albopictus*) és originari de les selves del sud-est asiàtic. Ous i larves d'aquesta espècie han arribat accidentalment a diferents parts del món. L'insecte és actiu de dia, i les femelles provoquen molèsties per l'elevat nombre de picades que fan, les quals els permeten aconseguir l'aliment necessari per al desenvolupament dels ous.

Durant l'exposició del treball de recerca titulat *Arribada a Catalunya del mosquit tigre*, fet per una estudiant d'un institut del Vallès, un professor del tribunal va plantejar algunes preguntes:

1) [1 punt] «Existeix la possibilitat que les femelles del mosquit tigre es reproduïxin amb mascles de l'espècie del mosquit picador que viu habitualment a Catalunya?» Doneu una explicació científica a aquesta qüestió.

RESPOSTA MODEL: No. El concepte d'espècie biològica justament s'ha d'entendre com a grup reproductiu. Les poblacions de mosquit tigre pertanyen a una espècie diferent i no poden reproduir-se amb mosquits d'altres espècies (l'alumnat ha d'explicar que això significa tenir descendència fèrtil).

ASPECTES A VALORAR

- Per dir que no, que són espècies diferents: **[0.2 punt]**

- Per justificar-ho segons el concepte biològic d'espècie: **[0.8 punt]**

2) [1 punt] «De quina manera l'envermelliment de la pell, la inflamació i la picor a causa de les picades poden ser provocats per alguna substància present a la saliva del mosquit?» Doneu una explicació científica a aquesta qüestió.

RESPOSTA MODEL. Durant la picada les substàncies presents a la saliva del mosquit penetren al torrent circulatori. Algunes poden ser antígens que el sistema immunitari de l'ésser humà reconeix com a no propis. Això desencadena una resposta que consisteix en la fabricació d'anticossos i la secreció d'histamina que provoca l'augment de reg sanguini (envermelliment), la inflamació i la picor a la zona de la picada.

ASPECTES A VALORAR

- Per dir que durant la picada hi ha substàncies de la saliva del mosquit que penetren al torrent circulatori: **[0.2 punts]**

- Per explicar que aquestes actuen com a antigen i que això desencadena una resposta immunitària: **[0.4 punts]**

- Per explicar breument en què consisteix aquesta resposta immunitària: **[0.4 punts]**

També s'hauria de valorar correctament si s'esmenta que la saliva del mosquit conté histamina (d'efectes inflamatoris) i heparina (o un altre anticoagulant).

3) [1 punt] A l'alumna li hauria agradat fer un experiment que respongués a la pregunta «Com afecta la temperatura la durada del cicle vital del mosquit tigre?». Concretament, volia investigar la influència de la temperatura sobre el temps que passa des que les femelles de mosquit ponen els ous fins que les larves es transformen en adults. Disposeu de diverses postes d'ous i de tres aquaris amb dispositius per a regular la temperatura i altres factors ambientals que podrien influir en la velocitat del cicle vital del mosquit. Formuleu una hipòtesi, identifiqueu-ne la variable dependent i la independent i dissenyeu un experiment per a contestar la pregunta (l'esquema de la pàgina 11 us hi pot ajudar).

Hipòtesi	<p>Potser un augment de temperatura accelerarà el cicle vital (les larves tardaran menys dies en transformar-se en adults).</p> <p>També podria admetre's una hipòtesi contrària.</p> <p>[0.2 punts]</p>
Variable dependent	<p>durada del cicle (dies que tardem en obtenir mosquits adults)</p> <p>[0.2 punts]</p>
Variable independent	<p>temperatura</p> <p>[0.2 punts]</p>
Disseny de l'experiment	<p>MODEL</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Separar un número igual o molt semblant d'ous d'una mateixa posta en els tres aquaris. 2) Sotmetre cada aquari a diferents temperatures (per exemple, 10 °C, 20°C i 30°C), mantenint fixes (control) altres variables com ara el volum d'aigua, les sals minerals dissoltes, l'exposició a la llum, etc. 3) Observar els canvis que esdevenen en cada aquari i quantificaríem el temps que passa fins que apareixen mosquits adults. 4) Realitzar el mateix experiment amb altres postes de mosquits de la mateixa espècie (rèpliques). <p>[0.4 punts]</p>

Exercici 4B

En els humans s'han descrit diferents trisomies (cromosomes triplicats), com ara les del cromosoma 13, el 18 o el 21. En la major part dels casos, totes les cèl·lules de l'organisme presenten trisomia. En altres casos, menys freqüents, algunes cèl·lules presenten trisomia, i altres, no.

1) [1 punt] Basant-vos en la informació que es proporciona en el text inicial, justifiqueu per què l'afirmació següent és errònia: «Totes les trisomies humanes són degudes a errades en la meiosi de la gametogènesi d'algun dels pares».

RESPOSTA MODEL: L'afirmació és falsa perquè la trisomia en mosaic no pot haver estat produïda per un defecte en la meiosi (en el cas de la trisomia clàssica o lliure sí és així), donat que no és present en la totalitat de les cèl·lules de la persona que la pateix. Si l'origen és una errada en la meiosi – gametogènesi-, com ara que hi ha dos cromosomes 21 (una còpia de més) a l'òvul o bé a l'espermatozoide, en produir-se la fecundació es formarà el zigot amb tres còpies del cromosoma 21, i a partir d'ell totes les cèl·lules de la persona tindran també tres còpies del cromosoma 21, doncs provenen de mitosis a partir d'aquest zigot inicial.

2) [1 punt] Recentment, investigadors catalans han trobat un gen relacionat amb la trisomia del cromosoma 21, el gen DSCR (*Down syndrome critical region*). Se sap que la seqüència de DNA de la cadena que es transcriu entre les posicions 490 i 510 és:

490 GAA GAT CAA CAG TAT CAG TGG 510

a) Escriviu la seqüència de l'mRNA que correspon a la seqüència de DNA 490-510.

CUU CUA GUU GUC AUA GUC ACC

[0.2 punts]

b) Ompliu la taula següent, que es refereix al procés cel·lular que proporciona mRNA a partir de DNA i a les molècules que intervien en aquest procés en cèl·lules eucariotes:

Nom del procés	transcripció [0.1 punts]
Molècules que intervien en el procés	DNA, ribonucleòtids, enzims (RNA polimerasa i d'altres) [0.2 punts]
Compartiment cel·lular	Té lloc al nucli cel·lular (recordeu que l'enunciat especifica "en eucariotes") [0.2 punts]
Descripció del procés	RESPOSTA MODEL La RNA polimerasa reconeix una seqüència de la <u>cadena de DNA que es transcriu</u> (la cadena "amb sentit") i va disposant <u>ribonucleòtids complementaris</u> als d'aquella cadena en direcció 5'-3'. El fragment de DNA transcrit correspon a un gen (en procariotes pot ser més d'un) ATENCIÓ: HAN DE SORTIR LES EXPRESSIONS SUBRATLLADES [0.3 punts]