



SÈRIE 3

L'examen consta de tres exercicis: en l'exercici 1 heu d'escollir entre l'opció A i l'opció B, i en els exercicis 2 i 3 heu de respondre a totes les preguntes).

PART OPTATIVA

Exercici 1 [4 punts]

Opció A

1) Peter Dinklage, l'actor que s'ha fet famós pel seu paper de Tyrion Lannister a la sèrie de televisió Joc de trons, està afectat d'acondroplàsia. L'acondroplàsia és un trastorn del creixement dels ossos. Es considera que el 70 % dels casos de nanisme són deguts a aquest trastorn, que té una base genètica. El gen responsable de l'acondroplàsia s'anomena FGFR3 i es troba al cromosoma 4.

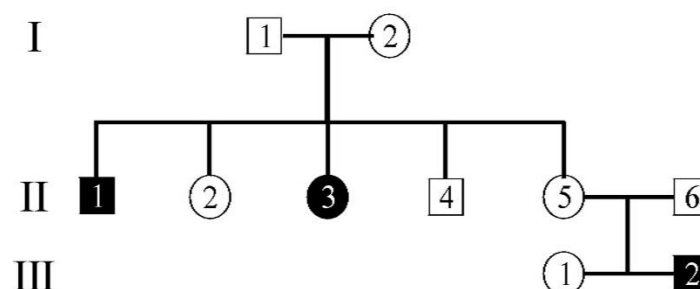


Font:

https://en.wikipedia.org/wiki/Tyrion_Lannister#/media/File:Tyrion_Lannister-Peter_Dinklage.jpg

a) L'arbre genealògic següent representa una família afectada d'acondroplàsia. Deduïu el patró d'herència de l'al·lel mutant que causa aquest trastorn. Per fer-ho, establiu una nomenclatura per anomenar l'al·lel mutant i el normal, i digueu si l'al·lel mutant és lligat al sexe o és autosòmic és dominant o recessiu respecte el normal. Justifiqueu les respostes.

Nota: els quadrats indiquen homes, i els cercles, les dones. Les figures pintades de negre indiquen que aquestes persones estan afectades d'acondroplàsia. [2 punts]





Nomenclatura:

A – al·lel silvestre

a – al·lel mutant responsable de l'acondroplàsia (o qualsevol altre nomenclatura que sigui coherent amb una herència autosòmica recessiva, com per exemple $A^+ > A$).

(0,5 punts)

Patró d'herència del caràcter (autosòmica o lligada al sexe):

Autosòmica.

A la vista de l'arbre genealògic, es pot deduir que segueix un patró d'herència autosòmic, donat que a la segona generació veiem afectats tant una dona com un home (i els pares no estaven cap d'ells afectat).

0, 75 punts (0,25 punts per dir autosòmic i 0,5 punts per la justificació)

Patró d'herència de l'al·lel causant d'acondroplàsia (dominant o recessiu):

Recessiu

Perquè els dos individus afectats de la generació II són fills de dos individus no afectats (però que havien de ser heterozigots, portadors de l'al·lel de la acondroplàsia). I el mateix es pot dir a partir de l'individu afectat de la generació III.

0, 75 punts (0,25 punts per dir recessiu i 0,5 punts per la justificació)

b) L'individu III-1 vol tenir fills, i demana consell genètic. Quina probabilitat hi ha que tenguin un fill afectat d'acondroplàsia si la seva parella és homozigota normal per a aquest gen? [1 punt]

Resposta model:

Atès que l'individu III-1 no està afectat, però el seu germà sí, els seus pares (II-5 i II-6) han de ser portadors. Per tant, ell pot ser homozigot normal (AA) amb una probabilitat de 1/3, o heterozigot (Aa) amb una probabilitat de 2/3 (perquè segur que no és aa).

Tanmateix, si la parella és homozigota normal (AA), la probabilitat de tenir un fill afectat d'acondroplàsia és 0, atès que és un caràcter recessiu.

Nota: no cal que expliquin tot això, és només un possible model de raonament. També poden justificar-ho, per exemple, fent l'encreuament corresponent, de manera gràfica.

1 punt (0,25 punts per dir que la probabilitat és 0, i 0,75 punts per la justificació)



c) S'ha identificat la mutació del gen FGFR3 que produeix l'acondroplàsia. Es tracta d'una substitució del nucleòtid que es troba en la posició 1138. En l'al·lel normal és una G, i en el mutant que causa acondroplàsia és una A o bé una C. Això fa que el triplet corresponent de l'RNA missatger canviï de GGA en l'al·lel normal a AGA o bé a CGA en el mutat. Quin aminoàcid codifiquen aquests tres triplets? Per què totes dues mutacions, la que canvia G per A, o alternativament la que canvia G per C causen exactament el mateix fenotip? Justifiqueu la resposta. [1 punt]

		Segona lletra de l'mRNA					
		U	C	A	G		
Primera lletra de l'mRNA	U	UUU-Phe	UCU-Ser	UAU-Tyr	UGU-Cys	U	Tercera lletra de l'mRNA
		UUC-Phe	UCC-Ser	UAC-Tyr	UGC-Cys	C	
		UUA-Leu	UCA-Ser	UAA-Stop	UGA-Stop	A	
		UUG-Leu	UCG-Ser	UAG-Stop	UGG-Trp	G	
	C	CUU-Leu	CCU-Pro	CAU-His	CGU-Arg	U	
		CUC-Leu	CCC-Pro	CAC-His	CGC-Arg	C	
		CUA-Leu	CCA-Pro	CAA-Gln	CGA-Arg	A	
		CUG-Leu	CCG-Pro	CAG-Gln	CGG-Arg	G	
	A	AUU-Ile	ACU-Thr	AAU-Asn	AGU-Ser	U	
		AUC-Ile	ACC-Thr	AAC-Asn	AGC-Ser	C	
		AUA-Ile	ACA-Thr	AAA-Lys	AGA-Arg	A	
		AUG-Met	ACG-Thr	AAG-Lys	AGG-Arg	G	
	G	GUU-Val	GCU-Ala	GAU-Asp	GGU-Gly	U	
		GUC-Val	GCC-Ala	GAC-Asp	GGC-Gly	C	
		GUA-Val	GCA-Ala	GAA-Glu	GGA-Gly	A	
		GUG-Val	GCG-Ala	GAG-Glu	GGG-Gly	G	

GGA – glicina (o Gly)

AGA – Arginina (o Arg)

CGA – Arginina (o Arg)

(0,4 punts)

El fenotip mutant és el mateix en les dues mutacions perquè (1) en ambdues afecta el mateix triplet, i (2) també en ambdues el triplet resultant deixa de codificar Glicina i passa a codificar un mateix aminoàcid, Arginina (0,3 punts). Atès que la funció de les proteïnes depèn de la seva estructura, en ambdues mutacions l'estructura serà la mateixa, i per tant l'alteració de la funció també serà igual (0,3 punts).

1 punt (0,4 punts per dir els aminoàcids i 0,6 punts per explicar per què el fenotip és el mateix en tots dos casos, repartits segons s'indica al text)



PART OPTATIVA

Exercici 1 [4 punts]

Opció B

La vaca bruna dels Pirineus és una raça típica catalana que s'utilitza per la qualitat de la seva carn. Altres races, com la frisona, destquen per la gran quantitat de llet que produeixen. Les vaques lleteres donen cada dia d'uns 30 a uns 40 litres de llet, amb un elevat contingut de greixos, glícids i proteïnes.



Font:

https://www.google.cat/search?q=vaca+bruna&source=Inms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUK Ewiw_eKA4Y_eAhUNM-wKHZT6AzAQ_AUIDigB&biw=1796&bih=875#imgrc=PRVQUmOCONffEM:

1) La proteïna més abundant de la llet és la caseïna. Tot i que es fabrica a partir de les proteïnes de l'herba que ingereixen les vaques, la caseïna té una estructura primària diferent de la d'aquestes proteïnes. Expliqueu què és l'estructura primària d'una proteïna i per què la de la caseïna és diferent de la de les proteïnes de l'herba. [1,5 punts]

- La estructura primària d'una proteïna és la seva seqüència d'aminoàcids. (0,5 punts)

- L'estructura primària de la caseïna és diferent a la de les proteïnes ingerides perquè aquestes proteïnes de l'herba són digerides, és a dir, són transformades en els aminoàcids que les formen (0,5 punts). Llavors, les cèl·lules de la vaca sintetitzen les proteïnes que necessiten a partir d'aquests aminoàcids, seguint la informació genètica continguda al seu DNA (que és diferent al genoma de les herbes de les quals s'ha alimentat). (0, 5 punts)



2) A partir de la cel·lulosa de l'herba, les vaques fabriquen una gran quantitat de greixos. Tanmateix, no poden digerir la cel·lulosa per elles mateixes. La cel·lulosa (un polisacàrid format per una cadena lineal de glucoses unides per enllaços beta 1→4), la digereixen els bacteris que les vaques tenen al seu aparell digestiu, gràcies a un enzim que s'anomena *cel·lulasa*. Les vaques, en canvi, tenen un altre enzim anomenat *glicogen-fosforilasa* que degrada el glicogen (un polisacàrid format per la unió de glucoses, unides en aquest cas per enllaços alfa 1→4 i alfa 1→6).

Si tenim en compte que totes dues molècules estan formades per glucoses, per què la glicogen-fosforilasa no pot degradar la cel·lulosa, encara que les poséssim en contacte en un tub d'assaig en condicions òptimes? Quin tipus de relació ecològica interespecífica s'estableix entre aquests bacteris i la vaca? Expliqueu-ho. [1,5 punts]

- Cada enzim és específic pel seu substrat. Atès que l'estructura de la cel·lulosa és diferent a la dels glicogen (malgrat totes dues molècules siguin polisacàrids formats per glucoses), la glicogen fosforilasa no reconeixerà la cel·lulosa.

De fet, la glicogen fosforilasa només pot degradar els enllaços alfa, però no els beta, però això no cal que ho diguin.

També es pot explicar a través del model de la "clau i el pany", per justificar la especificitat enzim-substrat.

(0,75 punts)

- La relació ecològica que s'estableix és una relació de simbiosi *(0,25 punts)*. Es tracta d'una relació interespecífica en la qual els organismes viuen en una relació íntima i es beneficiem mútuament. La vaca proporciona hàbitat i aliment als bacteris i aquests realitzen la digestió de la cel·lulosa de la qual s'aprofita la vaca. *(0,5 punts)*

Nota: *També s'accepta mutualisme. En aquest cas, l'explicació ha de coincidir amb aquesta relació interespecífica*

3) Les vaques pertanyen al grup taxonòmic dels bòvids, que també inclou els antílops, els bous i les cabres, els búfals i els bisons. Expliqueu, en termes neodarwinistes, de quina manera a partir d'un bòvid ancestral s'han format les diferents espècies de bòvids actuals. *(1 punt)*

Cal que parlin, de manera correcta i explícita, de:

- mutacions atzaroses i preadaptatives (0,5 punts)

- selecció natural (0,5 punts)

Nota: qualsevol resposta lamarckiana, 0 punts



PART COMUNA

Exercici 2

Expliqueu breument els conceptes següents: [3 punts]

a) nivell tròfic [1 punt]

Categories en les que es classifiquen els éssers vius segons la seva forma d'obtenir matèria i energia.

O bé

Forma en què un ésser viu obté la matèria i l'energia

O bé

Cadascuna de les baules (anelles, graons,) d'una cadena alimentària

O bé

Conjunt d'organismes que se situen en una mateixa posició dins una xarxa (o cadena) tròfica pel que fa a la seva manera d'obtenir la matèria i l'energia

b) Diploide [1 punt]

Organisme (o cèl·lula) amb una dotació de $2n$ cromosomes (o amb un conjunt $2n$ de cromosomes)

c) Cèl·lula procariota [1 punt]

Cèl·lules el material genètic –o hereditari, o l'ADN- de les quals no està contingut dins un nucli embolcallat d'una membrana.

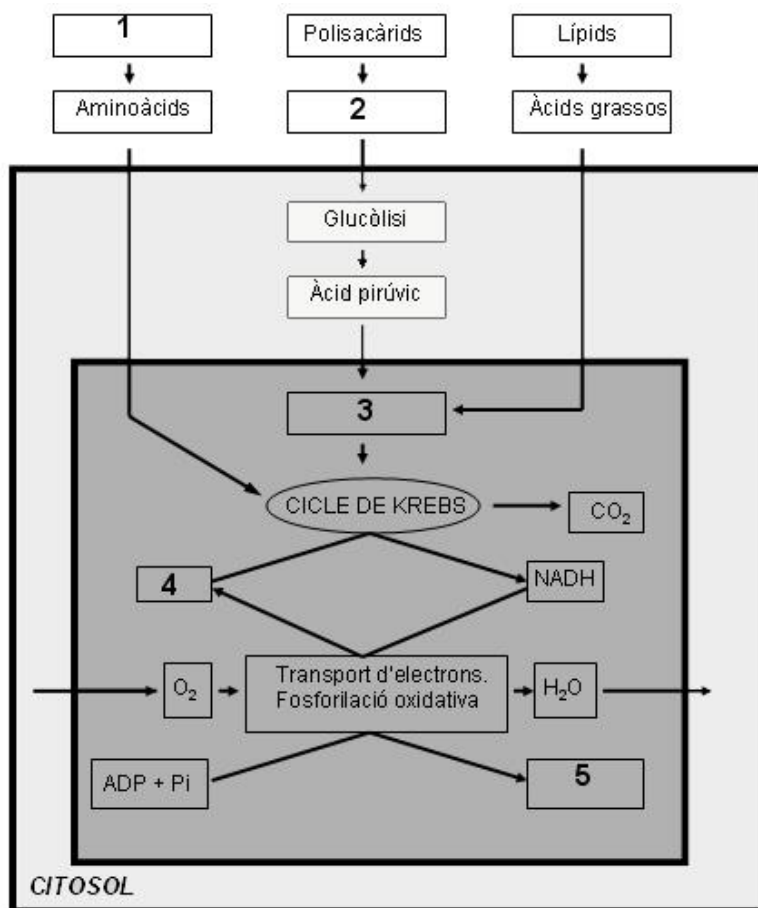
O bé,

Organisme unicel·lular sense nucli.



Exercici 3

Observeu l'esquema següent: [3 punts]



a) Identifiqueu les molècules assenyalades amb els números 1 a 5. [2 punts]

1. Proteïnes (0,4 punts)
2. Monosacàrids (o el nom d'un monosacàrid lògic, com la glucosa) (0,4 punts)
3. Acetil-CoA (0,4 punts)
4. NAD⁺ (0,4 punts)
5. ATP (0,4 punts)

b) A quin compartiment cel·lular es produeix el cicle de Krebs? [1 punt]

Als mitocondris.