Biologia

Genètica i cicle cel·lular

Exercicis · 93 exercicis

Proves d'accés a la universitat (PAU) de Catalunya. Ordenats del més recent al més antic.
Retalls dels exàmens i pautes oficials (selecat.cat / universitats.gencat.cat).

Exercici 3

[2,5 punts en total]

Puntuació total de l'exercici 3	

La professora de biologia ha proposat als alumnes de segon de batxillerat que s'organitzin en grups per analitzar continguts de biologia que apareixen en diferents produccions audiovisuals (sèries i pel·lícules) i mitjans de comunicació (plataformes i xarxes socials). L'objectiu de l'activitat és comprovar el rigor i la veracitat d'aquests continguts a partir de les aportacions dels mateixos alumnes. A continuació reproduïm una mostra del que han recollit.

3.1. Un dels grups d'alumnes presenta una situació sobre grups sanguinis. En una telesèrie ambientada en un hospital, la doctora detecta una errada en els resultats de l'analítica del seu pacient. Segons l'hemograma, el pacient té tipus sanguini A, però els seus dos progenitors són del tipus B. La doctora diu: «Això no és possible: un fill del grup A amb progenitors del grup B. M'heu donat una analítica d'un altre pacient.» El grup d'alumnes es planteja si el que afirma la doctora és cert.

El grup sanguini, segons el sistema ABO, el determinen tres al·lels: l'al·lel i (que en homozigosi dona el grup sanguini O), l'al·lel I^A (que en homozigosi dona el grup sanguini A) i l'al·lel I^B (que en homozigosi dona el grup sanguini B). També sabem que I^A i I^B són codominants entre ells ($I^A = I^B$) i que tots dos són dominants respecte a l'al·lel i ($I^A > i$; $I^B > i$).

Digueu si dos progenitors amb grup sanguini B poden tenir un fill amb grup sanguini A i justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.1	

3.2. Un altre grup ha analitz
Lannister.

En Tyrion té acondrop
anòmal, que fa que tingui

El gen afectat, *FGFR3*,
i s'expressa al cartílag i al



FONT: *https:*

A continuació es most
ció que generi acondropl
seqüència de la proteïna a
[0,5 punts]

DNA	5′ CTG
DNA	3′
mRNA	5′
Seqüència d'aminoàcids	

Primera lletra				
U	UUU			
C	CCC			
A	AAA			
G	GGG			

3.3. Hi ha dues mutacions puntuals de canvi de base de nucleòtid que poden provocar el desenvolupament de l'acondroplàsia. En un 2 % dels casos, la guanina marcada en negreta a la pregunta anterior és substituïda per una citosina. En un 98 % dels casos, la guanina és substituïda per una adenina. Completeu la taula següent explicant l'efecte d'aquestes mutacions sobre la seqüència de la proteïna.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.3	

Canvi guanina-citosina:
Canvi guanina-adenina:

En un 80-90 % dels casos, l'acondroplàsia es produeix per una mutació dominant que apareix en els gàmetes d'un dels progenitors. Quines cèl·lules dels descendents tindran la mutació: les somàtiques, les reproductores o totes dues? Justifiqueu la resposta.

Cèl·lules afectades: *Justificació:*

3.4. El grup ha trobat que algunes persones amb acondroplàsia poden tenir més risc de patir inflamació crònica de baix grau i dolor articular. Responeu a les preguntes següents sobre el paper dels mastòcits en el procés inflamatori.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.4	

On es localitzen els mastòcits?
Quina substància segrega el mastòcit?
La inflamació es genera perquè la substància segregada s'uneix a les cèl·lules endotelials dels vasos sanguinis. Quina conseqüència té aquesta unió en els vasos sanguinis?

3.5. El darrer grup ha formula
Montzingo, el conegut 1
mitjana en una família er
el seu germà i la seva gern
En Peet és el germà petit.

Representeu l'arbre ge
amb els dos progenitors
simbologia adient (quadr

Indiqueu-hi claramen
membre de la família, s
és una mutació que s'he
mic dominant (letal dura
homozigosi dominant).

[0,5 punts] Puntua

Exercici 1

[2,5 punts en total]

Puntuació total de l'exercici 1	

A la saga literària de *Cançó de gel i foc*, una de les famílies protagonistes troba una lloba gegant (*Aenocyon dirus*) amb sis cadells al costat. Els llops gegants van existir realment i es van extingir fa 13 000 anys.



FONT: *https://expertoanimal.elperiodico.com.*

El llop actual (*Canis lupus*) té un pèl el color del qual depèn de diversos gens. El primer gen que actua és *MC1R*, que determina la quantitat de pigment colorant (eumelanina) que es fabrica. Aquest gen té dos al·lels, A^F i A^C, de manera que A^FA^F fabrica molt de pigment i la coloració és més fosca; A^FA^C fabrica menys pigment i la coloració és clara, i A^CA^C no fabrica pigment i, per tant, la coloració és blanca. El segon gen que actua és *CBD103*, que determina el color del pigment, i té dos al·lels: *B* (dominant), que determina el pigment negre, i *b* (recessiu), que determina el pigment gris.

1.1. Els sis cadells de la lloba eren: dos de pèl gris fosc, dos de color gris clar, un de negre i un de blanc. Completeu la taula amb els fenotips i els genotips possibles dels cadells per a aquests gens.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 1.1	

Fenotip	*Genotips possibles*
	A^FA^FBB
Cadell gris clar	
Cadell gris fosc	
Cadell blanc	

1.2. A la taula següent, determineu el tipus d'herència de la coloració induïda per *MC1R* i justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 1.2	

Tipus d'herència:
Justificació:

1.3. Actualment, a la zona euroasiàtica es pot diferenciar clarament la distribució de llops pel color del pèl, grisos al sud i blancs al nord (zona àrtica). Expliqueu per què la freqüència dels al·lels que atorguen coloracions clares ha augmentat a les poblacions del nord.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 1.3	

1.4. L'any passat, l'empresa Colossal Biosciences va modificar genèticament el genoma del llop *Canis lupus* i va obtenir tres cadells de llop que tenien un aspecte semblant al dels llops gegants de la saga literària. La notícia deia que havien recuperat l'espècie extingida de llop gegant.

Segons la definició biològica de *espècie*, com podríem demostrar que aquests tres cadells ja no són de *Canis lupus*, sinó que són d'una espècie diferent?

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 1.4	

1.5. A continuació es mostren diverses fases de la tècnica CRISPR utilitzada per a modificar determinats gens del genoma del llop (*Canis lupus*) i obtenir cadells modificats genèticament. Ordeneu-les numèricament segons l'ordre correcte del procés.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 1.5	

	L'enzim Cas9, guiat per l'RNA guia, reconeix la regió del DNA de *Canis lupus* que es vol modificar.
	Es comprova mitjançant tècniques de seqüenciació que el gen s'ha modificat correctament i que s'expressa de manera funcional.
	Es determina el gen d'interès del llop gegant i se n'obté la seqüència a partir de restes de DNA antic.
	Es dissenya un RNA guia complementari a la seqüència del gen d'interès de *Canis lupus*.
	Es modifica el gen de *Canis lupus* per a incorporar-hi la informació genètica del llop gegant.

Exercici 2

[2,5 punts en total]

Puntuació total de l'exercici 2	

Richard Peto és un estadístic i epidemiòleg britànic que l'any 1977 va constatar que hi havia una manca de correlació entre la mida d'algunes espècies animals i el risc de patir càncer. Va observar que espècies de mida gran i longeves (que viuen molts anys), com els elefants, tenen una taxa de càncer igual o inferior a la d'espècies més petites, com els ratolins. Aquesta observació es coneix com la *paradoxa de Peto* i suggereix l'existència de diferents mecanismes anticancerígens naturals en les espècies.

2.1. Com que el càncer està relacionat amb el cicle cel·lular, el doctor Peto esperava trobar una taxa de càncer superior en espècies d'animals de mida més gran i més longevitat. Responeu a les preguntes següents, relatives a aquesta qüestió:

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 2.1	

Quina relació hi ha entre el càncer i el cicle cel·lular?

Per què el doctor Peto esperava trobar una taxa de càncer superior en espècies d'animals de mida més gran i més longevitat?

2.2. En investigacions posteriors es va observar que els elefants no tenen un risc més alt de patir càncer perquè, en el seu cas, des del punt de vista evolutiu, s'han seleccionat mecanismes moleculars que han reduït aquesta vulnerabilitat. Els elefants tenen vint còpies del gen supressor de tumors *TP53* en el seu genoma, mentre que els humans o altres mamífers en tenen una. El gen *TP53* codifica la proteïna p53, que atura la divisió cel·lular en el punt de control G_2/M si hi ha dany en el DNA, perquè pugui reparar-se o, en cas contrari, induir l'apoptosi.

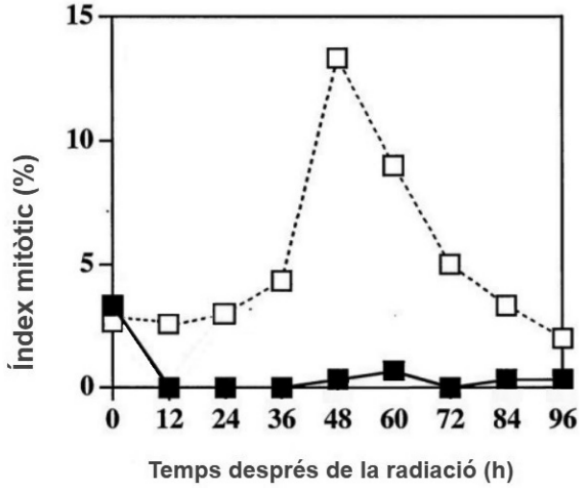
Expliqueu dos motius pels quals tenir vint còpies del gen *TP53* pot reduir el risc de patir càncer respecte al fet de tenir-ne menys còpies.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 2.2	

2.3. Per a estudiar el paper de la proteïna p53 en el control del cicle cel·lular es va dur a terme un experiment al laboratori amb dues línies cel·lulars humanes: una línia cel·lular original (amb el gen *TP53* funcional) i una línia cel·lular en la qual s'havia inactivat el gen *TP53*. Es van cultivar les dues línies de cèl·lules i es van exposar a radiació gamma, una radiació ionitzant forta que provoca danys greus en el DNA. Posteriorment, es va observar cada línia cel·lular al microscopi i se'n va calcular l'índex mitòtic (el percentatge de cèl·lules que estaven en mitosi) cada dotze hores durant quatre dies.

Es van obtenir els resultats següents:



FONT: Imatge modificada a partir d'*https://www.biointeractive.org/es/classroom-resources/p53-y-el-ciclo-celular*.

Quina de les dues línies del gràfic (la de quadres blancs o la de quadres negres) representa la línia cel·lular original amb el gen *TP53* funcional? Justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 2.3	

2.4. Actualment, la principal causa de mort dels elefants joves al món és la infecció per l'herpesvirus endoteliotròpic de l'elefant (EEHV), un virus de doble cadena de DNA capaç de causar hemorràgies internes mortals. El reservori principal del virus EEHV són els animals adults infectats que no presenten hemorràgies i en els quals el virus es troba en fase de latència. Per a identificar aquests animals es duu a terme una PCR (reacció en cadena de la polimerasa) a partir de mostres de teixit de l'animal i una detecció d'anticossos contra l'EEHV en sang.

Responeu a les preguntes següents, en relació amb aquest experiment.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 2.4	

És possible trobar una amplificació del genoma de l'EEHV per PCR en els elefants adults infectats que no presenten hemorràgies?

☐ *Sí*

☐ *No*

Justificació:

És possible que un elefant adult que té el virus EEHV en fase de latència hagi desenvolupat en algun moment anticossos contra aquest virus?

☐ *Sí*

☐ *No*

Justificació:

2.5. L'octubre del 2025, un equip d'investigadors de la Universitat de Surrey (Regne Unit) va presentar a la revista *Nature Communications* el disseny de la primera vacuna d'RNA recombinant per a l'EEHV. Els resultats són prometedors i mostren com la vacuna va induir la resposta de dos tipus clau de cèl·lules immunitàries: els limfòcits T *helpers* o col·laboradors CD4+ i els limfòcits T citotòxics CD8+.

Responeu a les preguntes següents, relatives a la vacunació.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 2.5	

Indiqueu, en cadascuna de les categories següents (A i B), quin tipus d'immunitat proporciona als elefants la vacuna d'RNA recombinant.

A

☐ *Activa*

☐ *Passiva*

B

☐ *Artificial*

☐ *Natural*

Justificació:

La vacunació amb RNA consisteix a injectar determinats mRNA perquè les cèl·lules de l'elefant els tradueixin i sintetitzin proteïnes víriques. Per què aquestes proteïnes activaran el sistema immunitari de l'elefant?

Exercici 3

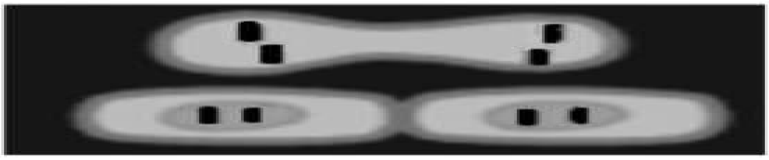
[2,5 punts en total]

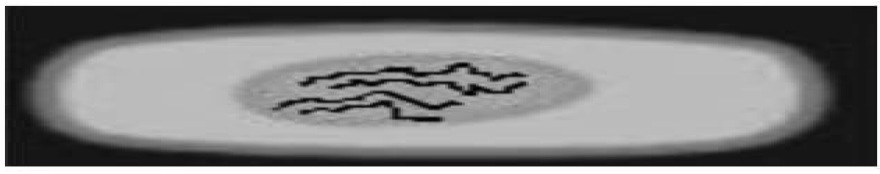
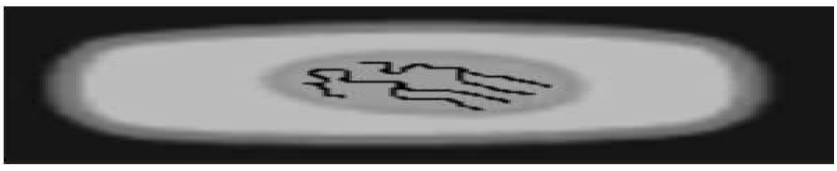
El 2001, el Premi Nobel
Tim Hunt i Paul M. Nurse p
Nobel ofereix, a la seva pàgin

3.1. Observeu atentament la
dreta. Es tracta d'una in
en què els números 1, 2,
ponen cadascun a una
cel·lular.

Tenint en compte qu
ges de sota només s'hi r
parell de cromosomes,
taula següent.

[0,5 punts] Puntuació de l'apa

Material genètic


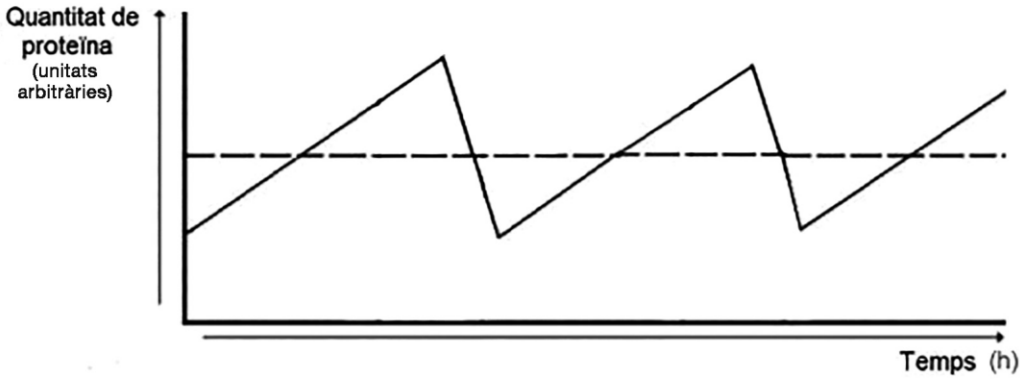


Quina diferència hi ha er DNA?

3.2. Tal com es pot llegir a la imatge del joc, hi ha diferents molècules que intervenen en la regulació del cicle cel·lular. Les ciclines i les quinases dependents de les ciclines (CDK) són les proteïnes que controlen el cicle cel·lular. La concentració de CDK a la cèl·lula és constant, mentre que les ciclines són sintetitzades en moments concrets i després es degraden.

Observeu el gràfic que hi ha a continuació i responeu a les preguntes de la taula de sota.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.2	



Quina línia correspon a la concentració de les ciclines? *Contínua* ☐ / *Discontínua* ☐ *Justifiqueu la resposta:*
Quina línia correspon a la concentració de les quinases dependents de les ciclines (CDK)? *Contínua* ☐ / *Discontínua* ☐ *Justifiqueu la resposta:*

3.3. Als cultius cel·lulars, quan hi ha un fort increment de la temperatura, el cicle cel·lular es descontrola. Expliqueu el perquè d'aquest fet tenint en compte:

— la naturalesa bioquímica de les ciclines i les CDK;

— el mecanisme d'activació del complex CDK-ciclina que mostra la imatge següent:

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.3	



FONT: BioRender.

3.4. Una altra molècula important en la regulació del cicle cel·lular és la proteïna p53. La funció d'aquesta molècula en l'àmbit cel·lular és aturar el cicle cel·lular per a permetre la reparació de les mutacions en el DNA.

«Una persona amb el gen de la p53 mutat té risc de patir càncer.» Expliqueu el perquè d'aquesta afirmació.

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.4	

3.5. La proteïna p53 també activa els gens responsables de l'apoptosi cel·lular i inhibeix els gens responsables de l'angiogènesi (el creixement de vasos sanguinis cap al tumor).

Responeu a les preguntes de la taula següent:

[0,5 punts]

Puntuació de l'apartat 3.5	

Què és l'apoptosi cel·lular?
Per què l'activació dels gens responsables de l'apoptosi serveix per a prevenir el risc de càncer?
Per què la inhibició de l'angiogènesi prevé el risc de tumors?

Exercici 1

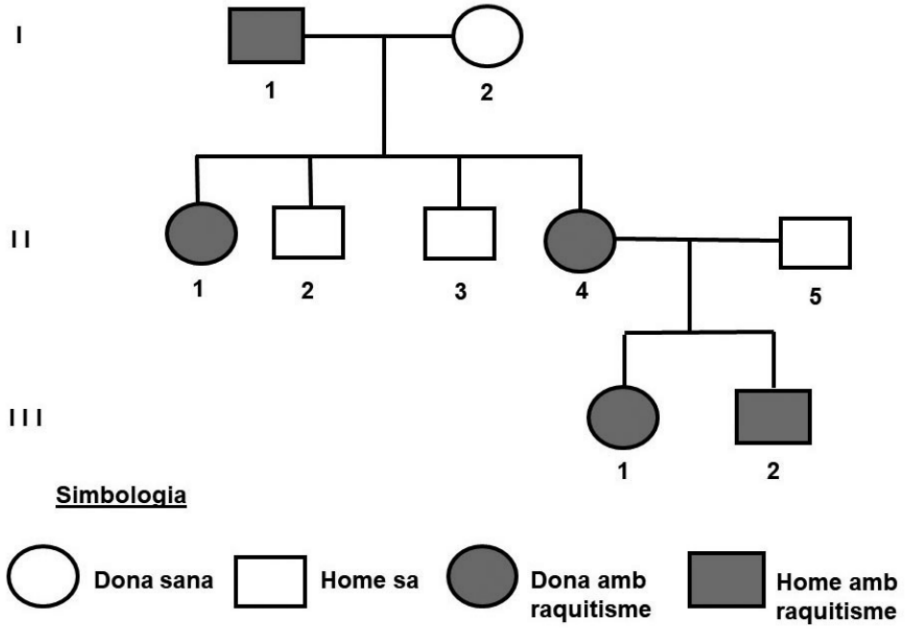
[2,5 punts en total]

El raquitisme hipofosfatèmic lligat al cromosoma X (HLX) és una malaltia que produeix símptomes musculoesquelètics greus (deformacions òssies, forts dolors musculars, esmalt dental fràgil, etc.) i una estatura baixa, i és causada per una mutació del gen *PHEX*.

L'arbre genealògic de sota correspon a una família en la qual hi ha diversos casos d'HLX.

a) Observeu l'arbre genealògic i digueu quin tipus d'herència (dominant o recessiva) té aquesta malaltia. Justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]



Tipus d'herència (dominant o recessiva) de l'HLX:
Justificació:

b) Quina probabilitat té la parella II-4 i II-5 de tenir una filla sana? I de tenir un fill sa? Indiqueu els càlculs que heu fet.

[0,5 punts]

c) La mutació del gen *PHEX* produeix nivells elevats d'una substància anomenada FGF23, la qual inhibeix la reabsorció de fòsfor als ronyons i també redueix la producció de precursors de la vitamina D, que causen el raquitisme. El burosumab (Crysvita®) és el primer medicament autoritzat a Europa per a millorar específicament els símptomes d'aquesta malaltia.

Al prospecte d'aquest medicament es pot llegir la frase següent: «El burosumab és un anticòs monoclonal recombinant humà (IgG) que s'uneix a la proteïna FGF23 i n'inhibeix l'activitat». Responeu a les qüestions de la taula següent, relacionades amb aquest medicament:

[0,5 punts]

Quin tipus de biomolècula (àcid nucleic, glícid, lípid o proteïna) és un anticòs?
Quins monòmers formen aquesta biomolècula?
En el prospecte també s'indica que aquest fàrmac no s'uneix a cap altra biomolècula dels pacients. Justifiqueu aquesta afirmació.

d) Un dels assajos clínics que es va fer abans d'autoritzar l'ús del burosumab (Crysvita®) va consistir a comparar l'evolució dels pacients que prenien aquest fàrmac amb els que seguien el tractament genèric tradicional, que consisteix en l'administració oral de fosfat i vitamina D.

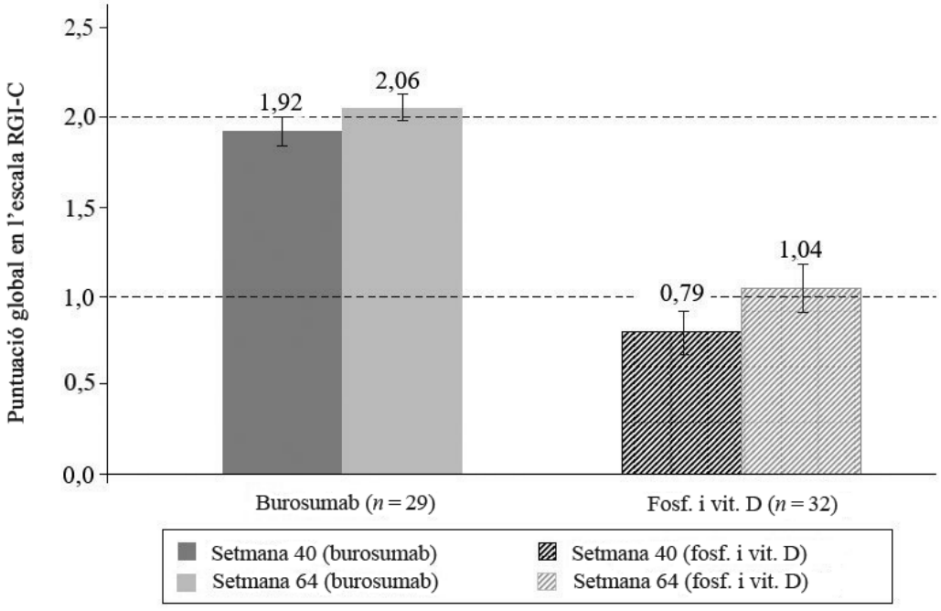
En aquest assaig hi van participar 61 pacients: a 29 se'ls va injectar el burosumab i els 32 restants van prendre el preparat oral de fosfat i vitamina D.

A partir d'aquesta informació, responeu a les qüestions següents:

[0,5 punts]

Quin dels dos grups de pacients és el grup de control? Per què s'ha d'incloure un grup de control en els assajos clínics?
Esmenteu dues variables que caldria controlar en aquest assaig clínic.

e) El gràfic següent mostra els resultats obtinguts en l'assaig clínic amb pacients amb raquitisme comparant l'efecte del burosumab i de l'administració oral de fosfat i vitamina D. L'escala utilitzada per a valorar aquest efecte s'anomena *RGI-C* i valora diversos paràmetres del raquitisme. Pot tenir valors entre +3 (no raquitisme) i –3 (raquitisme greu). Tots els pacients que van participar en aquest assaig tenien inicialment valors negatius a l'escala RGI-C, i es va comparar l'efecte del tractament 40 i 64 setmanes després de l'inici.



FONT: Imatge modificada a partir de la fitxa tècnica de l'Agència Espanyola de Medicaments i Productes Sanitaris.

Quin dels dos tractaments és més efectiu contra el raquitisme? Justifiqueu amb dades del gràfic la vostra resposta.

[0,5 punts]

Exercici 2

L'alfa-hexosaminidasa és l'enzim encarregat de degradar el gangliòsid GM2 (un tipus de glícid) als lisosomes. Aquesta degradació és especialment important a les neurones. L'alfa-hexosaminidasa està codificada pel gen *HEXA*, localitzat al cromosoma 15.

1. Si l'alfa-hexosaminidasa no funciona, el gangliòsid GM2 no es degrada i comença a acumular-se als lisosomes, que a la llarga s'inflen i acaben per matar la neurona. Això és el que succeeix en la malaltia de Tay-Sachs, una greu alteració del sistema nerviós deguda a un al·lel recessiu *t* que codifica una alfa-hexosaminidasa no funcional. Els nadons amb Tay-Sachs comencen a patir mort neuronal amb pocs mesos d'edat i progressivament van perdent visió, audició i control de moviments, fins que moren al voltant dels tres anys.

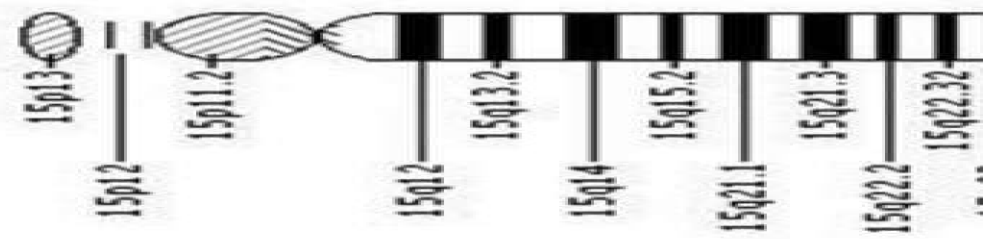
Una parella sana té un fill sa i un fill afectat de Tay-Sachs. Completeu la taula següent: [1 punt]

Genotip del pare:
Genotip de la mare:
Genotips dels gàmetes del pare:
Genotips dels gàmetes de la mare:
Genotip del fill malalt:
Probabilitat que la parella tingui un altre fill malalt (indiqueu els càlculs):
Probabilitat que el fill sa sigui portador de la malaltia:

2. *HEXA* és un gen llarg, de
responent a l'exó 11, base
[1 punt]

Locu

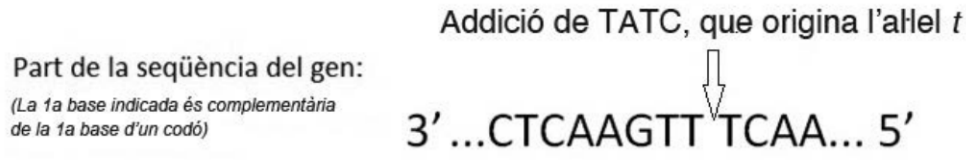
Cromosoma 15:



a) Determineu la seqüèn
cada per aquesta seqü

Primera lletra		
U	UUU	
C	CCC	
A	AAA	
G	GGG	

***b*)** Hi ha diverses mutacions que generen al·lels *t*. La més freqüent és l'anomenada «+TATC 1278», que, com el seu nom indica, consisteix en l'addició de quatre bases més (TATC) a la posició 1278 de l'exó 11 (indicada amb la fletxa).



Responeu a les qüestions de la taula següent:

Determineu la nova seqüència de l'mRNA i d'aminoàcids després que es produís aquesta mutació que va originar l'al·lel t.
A partir de la seqüència d'aminoàcids de l'al·lel t, *raoneu per què l'alfa-hexosaminidasa que codifica no és funcional.*
Raoneu, des dels punts de vista molecular i cromosòmic, per què la malaltia de Tay-Sachs és recessiva.

3. Entre els asquenazites, els jueus provinents del centre i l'est d'Europa, 1 de cada 3 600 naixements està afectat de Tay-Sachs, mentre que a la resta del món la proporció és d'1 de cada 300 000. En moltes comunitats asquenazites, els matrimonis es produeixen entre membres de la mateixa comunitat, de manera que s'han creat diverses associacions per a oferir consell genètic abans d'un casament.

[1 punt]

***a*)** Llegiu el text següent:

> La comparació del DNA d'asquenazites de diversos països en l'actualitat mostra que són genèticament molt homogenis des del segle XIV. En el nostre estudi hem analitzat el DNA de 38 asquenazites enterrats a la localitat alemanya d'Erfurt al segle XIII. L'estudi ha mostrat que eren molt més heterogenis genèticament, tot i ser pocs individus i d'una mateixa localitat, que els asquenazites actuals. Sembla que algun esdeveniment, potser persecucions (pogroms), va fer disminuir significativament la població d'asquenazites a Europa a principis del segle XIV.
>
> Traducció i adaptació fetes a partir del text de Shaman WALDMAN *et al.* «Genome-wide data from medieval German Jews show that the Ashkenazi founder event pre-dated the 14th century». *Cell* (8 desembre 2022)

Anomeneu i expliqueu el procés evolutiu que ha fet que els asquenazites actuals tinguin una freqüència d'afectats de Tay-Sachs molt més alta que la resta de la població del món.

***b*)** Llegiu el text següent:

> Hi ha la hipòtesi que els portadors de Tay-Sachs estan més protegits contra la infecció per *Mycobacterium tuberculosis*, el bacteri causant de la tuberculosi. L'estudi de poblacions antigues ha mostrat una menor freqüència de morts per tuberculosi entre els asquenazites que entre poblacions no jueves de la mateixa època i de la mateixa àrea. Se sap que els portadors de l'al·lel *t* produeixen més quantitat de la proteïna beta-hexosaminidasa i s'ha observat que l'activitat de *Mycobacterium tuberculosis* disminueix amb l'augment d'aquesta proteïna.
>
> Traducció i adaptació fetes a partir del text d'Isabelle C. WITHROCK *et al.* «Genetic diseases conferring resistance to infectious diseases». *Science Direct* (25 febrer 2015)

Si aquesta hipòtesi fos certa, el procés evolutiu que ha fet que els asquenazites actuals tinguin una freqüència d'afectats de Tay-Sachs molt més alta que la resta de la població mundial seria diferent del que heu anomenat i explicat a l'apartat anterior. Anomeneu i expliqueu el procés evolutiu en aquest cas i digueu en què variaria respecte al de l'apartat anterior.

Exercici 3

Les distròfies de la retina són un conjunt de malalties que provoquen una pèrdua progressiva de la visió. La majoria són hereditàries.

1. A partir del text següent sobre la malaltia de Stargardt (una distròfia de la retina d'origen genètic), digueu quin patró d'herència té (dominant o recessiva, i autosòmica o lligada al sexe) i justifiqueu les respostes. [1 punt]

La malaltia de Stargardt és una degeneració de la retina que provoca una alteració de la visió central, que es torna borrosa o té zones fosques. Aquesta visió és la que utilitzem per a llegir, mirar el mòbil, reconèixer les cares i els objectes, etcètera. També pot afectar la visió dels colors.

Aquesta patologia es presenta en una de cada deu mil persones i per ara no té cura. Sol desenvolupar-se abans dels vint anys i afecta tant els nois com les noies. Només tenen la malaltia les persones que han heretat de tots dos progenitors l'al·lel defectuós *ABCA4*, situat al cromosoma 1.

Patró d'herència de la malaltia de Stargardt (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Dominant ☐ / *Recessiva* ☐

Justificació:

Patró d'herència de la malaltia de Stargardt (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Autosòmica ☐ / *Lligada al sexe* ☐

Justificació:

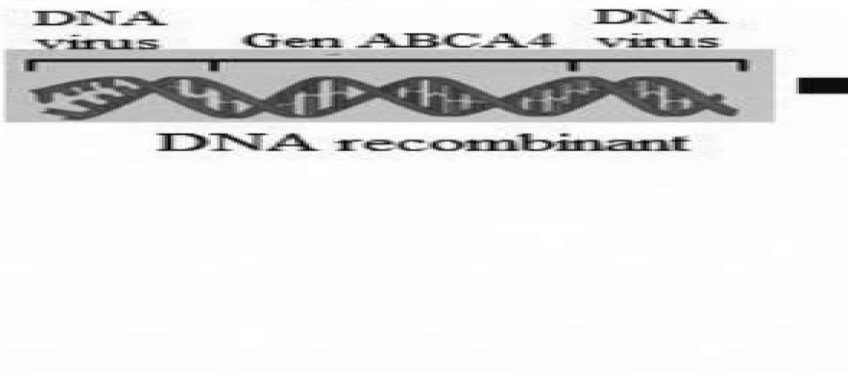
2. Les recerques sobre els processos causants de la malaltia de Stargardt han demostrat que la pèrdua progressiva de la visió és deguda a la mort de cèl·lules de la retina. La vitamina A, necessària per a la visió, quan es metabolitza dona lloc a la formació de diversos productes, com ara el dímer A2E. En les persones afectades per aquesta malaltia, el transportador de membrana *ABCA4* no és funcional i aquests productes s'acumulen a la retina. Alguns estudis suggereixen que els dímers A2E activen la resposta immunitària, concretament el sistema del complement. [1 punt]

a) Què és el sistema del complement?

b) En el cas de les persones afectades per aquesta malaltia, expliqueu de quina manera el sistema del complement podria provocar la mort de les cèl·lules de la retina.

3. Alguns ratolins són homo
malaltia de Stargardt. Actu
ratolins. Aquesta teràpia c
la retina dels ratolins amb
pèrdua de la visió. [1 punt]

La figura següent presen



FONT: Adaptació feta a p

a) Quina és la funció del v

b) Expliqueu quina funció fan els enzims de restricció i les ligases en l'obtenció del DNA recombinant que conté el gen *ABCA4* funcional.

Funció dels enzims de restricció:
Funció de les ligases:

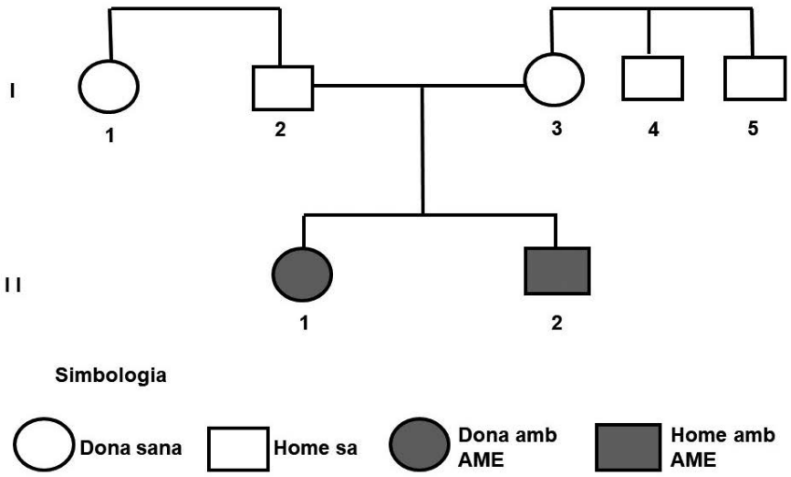
BLOC 2

Exercici 3

L'atròfia muscular espinal (AME) és una malaltia neuromuscular greu que afecta les neurones motores de la medul·la espinal. En les seves formes més greus, els individus afectats moren abans de néixer o durant els dos primers anys de vida. L'AME és causada per una deleció del gen *SMN1*, situat al cromosoma 5.

1. L'arbre genealògic de sota correspon a una família en la qual hi ha dos casos d'AME. Tot i no estar representats a l'arbre, cap dels avis dels individus afectats patia aquesta malaltia. Anoteu a la taula de sota quin tipus d'herència (dominant o recessiva, autosòmica o lligada al sexe) té l'AME. A continuació, justifiqueu la resposta i escriviu la simbologia i el genotip dels individus indicats.

[1 punt]



Tipus d'herència (dominant o recessiva) de l'AME: *Justificació:*
Tipus d'herència (autosòmica o lligada al sexe) de l'AME: *Justificació:*
Simbologia:
Genotip de l'individu I-3:
Genotip de l'individu I-4:

2. La freqüència d'individus sans portadors de la mutació del gen *SMN1* (causant de l'AME) és relativament elevada en el conjunt de la població (1 individu de cada 54).

[1 punt]

a) En un institut de la Catalunya Central hi ha 1 188 alumnes. Quants alumnes podem esperar que siguin portadors d'aquesta mutació? Indiqueu els càlculs que heu fet per obtenir la resposta.

b) Una parella sana no coneix el seu genotip en relació amb el gen *SMN1*. Quina probabilitat tenen els membres d'aquesta parella de ser tots dos portadors de la mutació causant de l'AME?

3. L'any 2019 es va aprovar un medicament anomenat Zolgensma, que consisteix en una teràpia gènica per a l'AME. Una única injecció intravenosa, que conté l'adenovirus modificat AAV9 amb el gen *SMN1* sa, es va convertir, el gener del 2021, en el medicament més car del món (2,1 milions de dòlars per dosi).

En una revista de divulgació científica es va publicar una notícia arran de la polèmica que va comportar el preu d'aquest medicament. El text següent correspon a la part d'aquesta notícia on s'explica en què consisteix una teràpia gènica i un dels seus inconvenients, però conté quatre errades. Escriviu a la taula de sota tres de les errades i corregiu-les.

[1 punt]

> «Per preparar Zolgensma, primerament s'ha de tallar el gen *SMN1* sa amb uns enzims anomenats *lligases*. Posteriorment, aquest gen s'ha d'unir a la superfície de la càpsida d'adenovirus modificat AAV9. Aquests virus, modificats perquè no puguin replicar-se, aconsegueixen penetrar a les neurones motores i aportar còpies del gen *SMN1* sa.
>
> Zolgensma és més efectiu si s'administra a nadons que ja tenen símptomes greus de la malaltia. Un dels inconvenients detectats als assaigs clínics és la presència d'anticossos contra els adenovirus AAV9. Aquests anticossos provenien de l'alletament dels infants. Aquest tipus d'immunitat artificial i passiva neutralitza el virus i el medicament esdevé ineficient.»

Errada (copieu el fragment del text on es troba)	*Correcció*

9. PAU 2023 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 4

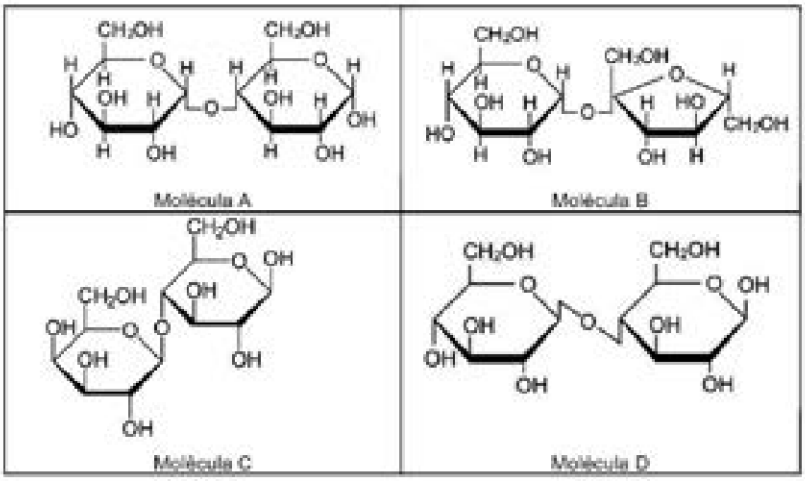
Exercici 4

La galactosèmia és una malaltia hereditària causada per una deficiència enzimàtica que es caracteritza per la incapacitat de metabolitzar la galactosa. Aquesta anomalia provoca una acumulació de galactosa al fetge, lesions en aquest òrgan i anomalies al sistema nerviós central.

1. La galactosa és un dels monosacàrids que componen la lactosa, el disacàrid que es troba principalment a la llet.

[1 punt]

a) Observeu les molècules següents i empleneu la taula que hi ha a sota.

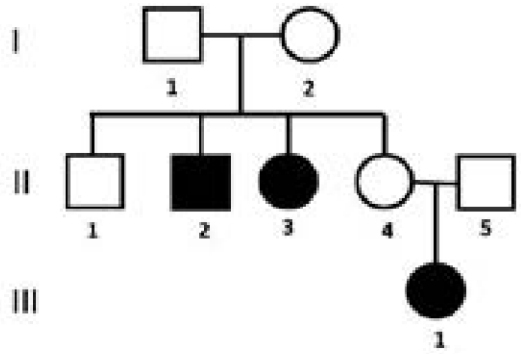


La lactosa és la molècula:
Encercleu al dibuix la galactosa que forma part de la lactosa.
Quin és el nom de l'altre monosacàrid que forma part de la lactosa?
Quin color presenta la lactosa en la prova de Fehling? Justifiqueu la resposta.
Quin color presenta la lactosa en la prova de Lugol? Justifiqueu la resposta.

b) Els nadons que presenten galactosèmia no poden alimentar-se de llet materna. Raoneu si un possible tractament podria ser alimentar-los amb llet a la qual s'ha afegit lactasa, el que es coneix comercialment com a *llet sense lactosa*.

2. L'arbre genealògic següent és d'una família en la qual s'han donat casos de galactosèmia. Els individus afectats es mostren en color negre (els quadrats representen els homes i els cercles, les dones).

[1 punt]



***a*)** Empleneu la taula següent, relativa al patró d'herència d'aquesta malaltia.

L'al·lel que produeix la galactosèmia és (marqueu amb una creu l'opció correcta): *Dominant* ☐ / *Recessiu* ☐ *Justificació:*
El gen que produeix la galactosèmia és (marqueu amb una creu l'opció correcta): *Autosòmic* ☐ / *Lligat al sexe* ☐ *Justificació:*

***b*)** Si la parella II-4 i II-5 tenen un altre fill, quina és la probabilitat que sigui nen i tingui galactosèmia? Justifiqueu la resposta.

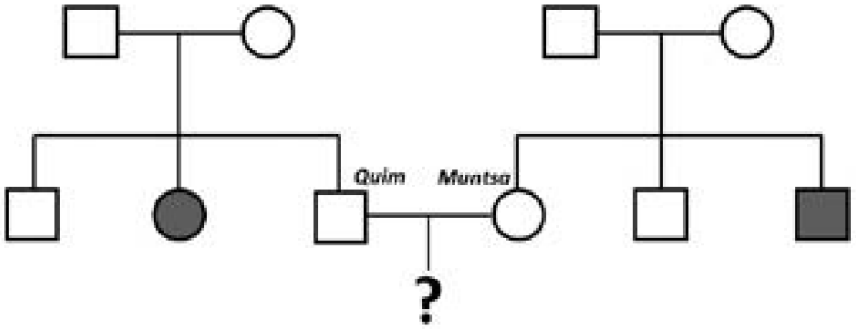
Exercici 2

La malaltia de Krabbe, també coneguda com a *leucodistròfia de cèl·lules globoses*, és deguda a l'acumulació de cèl·lules arrodonides a la substància blanca del cervell. La majoria de persones afectades moren abans dels dos anys.

Dues persones que no tenen la malaltia de Krabbe, en Quim i la Muntsa, han decidit tenir fills en comú, però tots dos tenen un germà afectat per la malaltia. Per això decideixen fer una consulta genètica per a veure quines possibilitats hi ha que tinguin un fill afectat. La genetista els diu que és una malaltia hereditària. L'arbre genealògic que prepara és el següent:



Cervell afectat per la malaltia de Krabbe.
FONT: J. TAMBASCO i col·l. *Archivos de Pediatría del Uruguay* (2012).



NOTA: Els quadrats indiquen els homes, i les rodones, les dones. Els símbols ombrejats indiquen els membres d'aquesta família que estan afectats per la malaltia de Krabbe.

1. Observeu l'arbre genealògic i digueu si l'al·lel causant de la malaltia de Krabbe és dominant o recessiu i si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe. Justifiqueu les respostes.
[1 punt]

L'al·lel causant de la malaltia de Krabbe és (marqueu amb una creu l'opció escollida):
Dominant ☐ / *Recessiu* ☐

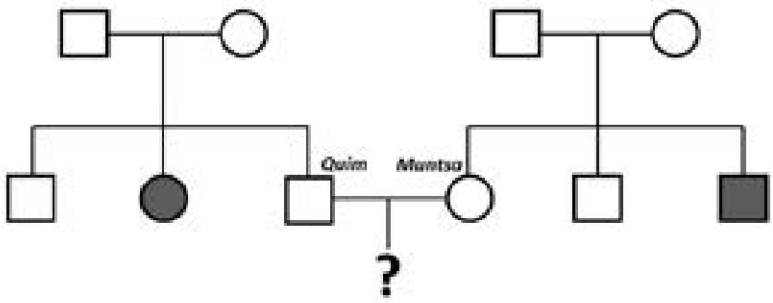
Justificació:

El gen causant de la malaltia de Krabbe és (marqueu amb una creu l'opció escollida):
Autosòmic ☐ / *Lligat al sexe* ☐

Justificació:

2. El gen responsable de la malaltia de Krabbe es coneix amb el nom de *galactocerebròsid β-galactosidasa* (*GALC*).
[1 punt]

a) Establiu una nomenclatura adequada per als al·lels d'aquest gen i indiqueu el genotip de tots els membres d'aquesta família a sota de cadascun dels símbols en l'esquema següent (que és idèntic a l'anterior). Si hi ha més d'una possibilitat, escriviu-les totes.

Nomenclatura:	*Genotips:*
	

b) Quina és la probabilitat que en Quim i la Muntsa tinguin un descendent afectat per la malaltia de Krabbe? Justifiqueu la resposta.

3. El gen *GALC* està implicat en el metabolisme dels esfingolípids, un tipus de lípid saponificable. Expliqueu què vol dir que un lípid és saponificable i esmenteu dues propietats més dels lípids saponificables.
[1 punt]

Què vol dir que un lípid és saponificable?
Esmenteu dues propietats més dels lípids saponificables.

Exercici 5



Cementiri d'Eyam.
FONT: *https://commons.wikimedia.org* (fotografia de Dave Pape).

1. L'any 1665 es va produir una epidèmia de pesta bubònica a Anglaterra, coneguda com *la gran pesta de Londres*, que es transmetia per contacte directe. En un poble anomenat Eyam van quedar molt pocs supervivents. El 2015 es va fer un estudi per buscar factors genètics relacionats amb la supervivència d'aquella pesta. Es va veure que els habitants actuals d'Eyam tenen, en un percentatge molt alt, una mutació al gen *CCR5*, situat al cromosoma 3, coneguda com a *Delta 32*, que els faria resistents al bacteri que causa la pesta (*Yersinia pestis*).
[1 punt]

a) Els registres escrits que es conserven a Eyam indiquen que només van sobreviure-hi 83 persones. Molts d'aquests supervivents havien tingut un contacte estret amb els empestats i, tot i així, no es van contagiar. Sabem que la immigració en aquest poble ha estat pràcticament nul·la al llarg dels segles. Expliqueu, des del punt de vista evolutiu, per què Eyam és un candidat més adient per a fer-hi aquest estudi que una gran ciutat com Londres, on sempre hi ha hagut molta immigració. Justifiqueu la resposta.

b) La hipòtesi més acceptada és que en els individus homozigots per a l'al·lel *Delta 32* la protecció és total i en els heterozigots és parcial. Entre els que morien de pesta, els que no tenien cap al·lel mutat morien al cap de poc, mentre que en els heterozigots la progressió de la malaltia era força més lenta, malgrat que també acabaven morint.

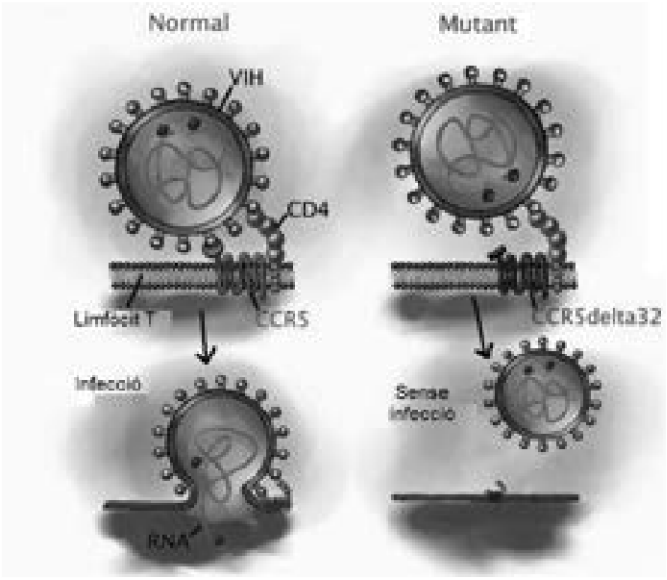
Segons els registres trobats a Eyam, Elizabeth Hancock mai va patir la pesta, però la seva família sí. El seu marit va morir de seguida i els fills van viure una mica més, però van acabar morint. Justifiqueu quina relació tenen els al·lels d'aquest gen i escriviu quins genotips deurien tenir els membres de la família Hancock, fent servir la simbologia adequada.

Relació entre els al·lels:
Justificació:

Simbologia:	
Genotips	*Mare:*
	Pare:
	Fills:

2. En la recerca es va descobrir que aquesta mutació també protegeix contra el VIH, el virus causant de la sida. El gen *CCR5* codifica una proteïna de membrana que permet l'entrada de l'agent infecciós als limfòcits T. La mutació *CCR5 Delta 32* genera un receptor de membrana que no serveix de punt d'ancoratge per al VIH.

[1 punt]



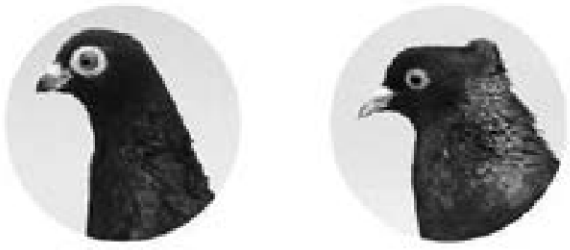
FONT: Imatge adaptada a partir d'A. PAZ MARTÍNEZ. «El paciente de Berlín» [en línia].

a) El 2008 un malalt de sida es va curar definitivament (va resultar VIH negatiu) després de rebre un trasplantament de medul·la òssia. Les cèl·lules mare que li van trasplantar provenien d'un donant que tenia dues còpies de la mutació *CCR5 Delta 32*. Justifiqueu per què ja no es detectava VIH a la sang del pacient que va rebre el trasplantament.

b) Abans del trasplantament, aquest malalt prenia un inhibidor de la transcriptasa inversa. Expliqueu breument per què aquest tractament pot ser efectiu en els malalts de sida.

Exercici 1

S'han seleccionat artificialment nombroses varietats de coloms domèstics (*Columba livia*) amb característiques particulars i diverses. En relació amb el perfil del cap, els coloms domèstics poden tenir-lo llis o bé amb una petita cresta.



Colom de cap llis. Colom amb cresta.

FONT: Imatges modificades a partir de *https://learn.genetics.utah.edu/*.

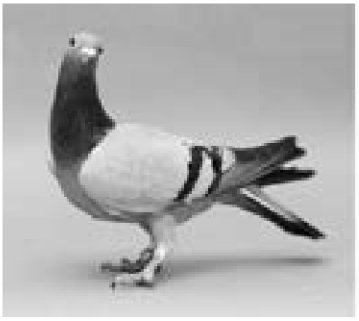
1. Una parella de coloms de cap llis ha tingut, al llarg de la seva vida, un total de 84 descendents, dels quals 63 tenen el cap com els seus progenitors i la resta tenen cresta. En ambdós grups de descendents la proporció de mascles i femelles és similar. A partir d'aquesta informació, responeu a les qüestions de la taula següent:

[1 punt]

Patró d'herència de l'al·lel «cap llis»: *Dominant* ☐ / *Recessiu* ☐ *Justificació:*
Patró d'herència del caràcter «forma del cap» (llis o amb cresta): *Autosòmic* ☐ / *Lligat al sexe* ☐ *Justificació:*
Proposeu una simbologia per als al·lels d'aquest caràcter:
Demostració que el patró d'herència que heu proposat pot explicar els fenotips d'aquesta parella i els seus descendents:

2. En els coloms domèstics, com en totes les aus, els cromosomes sexuals s'anomenen Z i W. A diferència dels mamífers, els individus ZZ són mascles i els ZW són femelles. El color del plomatge d'aquests animals depèn del gen *TYRP1*, situat al cromosoma Z, el qual té tres al·lels que originen plomatges de color blavós (Z^b), marronós (Z^m) o vermell cendrós (Z^v).

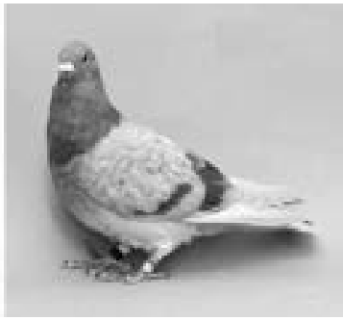
[1 punt]



Colom de plomatge blavós.



Colom de plomatge marronós.



Colom de plomatge vermell cendrós.

FONT: Imatges modificades a partir de *https://learn.genetics.utah.edu/*.

a) El color del plomatge dels coloms es pot considerar un caràcter lligat al sexe? Justifiqueu la resposta.

b) Les relacions de dominància entre els tres al·lels que determinen el color del plomatge dels coloms són les següents: Z^v (color vermell cendrós) domina sobre els altres dos, i Z^b (color blavós) domina sobre Z^m (color marronós), el qual és recessiu respecte als altres dos ($Z^v > Z^b > Z^m$). A partir d'aquesta informació, completeu la taula següent:

Mascles		*Femelles*	
Genotip	*Fenotip (color del plomatge)*	*Genotip*	*Fenotip (color del plomatge)*
Z^vZ^v	Vermell cendrós	Z^vW	
Z^vZ^b			
Z^vZ^m		Z^bW	
Z^bZ^b	Blavós		
Z^bZ^m		Z^mW	
Z^mZ^m	Marronós		

3. A la taula següent, representeu l'encreuament d'una parella de coloms formada per una femella de plomatge de color blau i un mascle de plomatge marronós, i calculeu les proporcions genotípiques i fenotípiques de la descendència. Feu servir la nomenclatura de la pregunta anterior: Z^v (color vermell cendrós), Z^b (color blavós) i Z^m (color marronós), en què $Z^v > Z^b > Z^m$.

[1 punt]

Genotip de la femella de plomatge blavós: *Justificació:*
Genotip del mascle de plomatge marronós: *Justificació:*
Encreuament (indiqueu les proporcions genotípiques i fenotípiques de la descendència):

Exercici 1

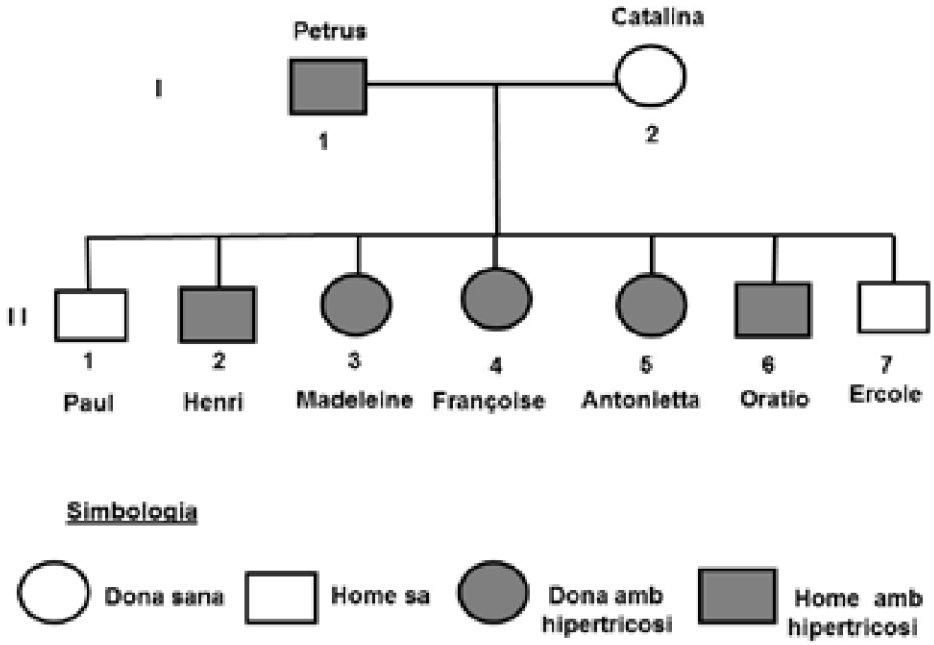
L'any 1537 va néixer un nen guanxe (antics pobladors de les illes Canàries) afectat per hipertricosi lanuginosa congènita, condició que es caracteritza per la presència de pèl llarg i llanós per tot el cos, excepte als palmells de les mans i les plantes dels peus. Després d'haver estat abandonat pels seus pares, va ser acollit en un convent, on el van batejar amb el nom de Petrus Gonsalvus. A mitjan segle XVI va ser capturat per uns corsaris que el van donar com a obsequi al rei Enric II de França. A la cort francesa va rebre una educació pròpia de la reialesa.



FONT: Làmina de l'obra *Animalia rationalia et insecta*, de Joris Hoefnagel (1575-1580).

1. L'any 1573 es va celebrar un matrimoni acordat entre Petrus Gonsalvus i Catalina. Petrus i Catalina van tenir 7 fills, el fenotip dels quals està representat a l'arbre genealògic de sota. Es té la certesa que Catalina era homozigota per a l'al·lel que determina una pilositat normal. Escriviu en la taula quin tipus d'herència (dominant o recessiva, autosòmica o lligada al sexe) té la hipertricosi lanuginosa congènita. Justifiqueu la resposta i completeu la taula amb el genotip dels diferents individus.

[1 punt]



Tipus d'herència (dominant o recessiva): *Justificació:*						
Tipus d'herència (autosòmica o lligada al sexe): *Justificació:*						
Simbologia:						
Genotips						
I-1:				*I-2:*		
II-1:	*II-2:*	*II-3:*	*II-4:*	*II-5:*	*II-6:*	*II-7:*

2. Henri, un dels fills de Petrus, va tenir 6 descendents amb 4 dones diferents, totes elles homozigotes per al gen que determina una pilositat normal. Tot i que no se sap amb certesa quants d'aquests descendents estaven afectats per la hipertricosi, quina és la quantitat més probable? Indiqueu els càlculs que heu fet per obtenir el resultat.

[1 punt]

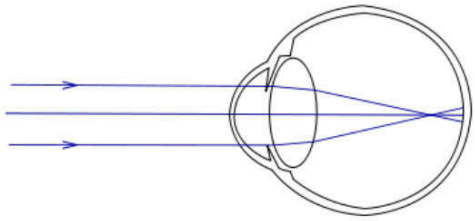
3. Brian K. Kelly, un biòleg australià expert en evolució humana, ha qualificat la hipertricosi lanuginosa congènita com un caràcter perdut per la nostra espècie al llarg del procés evolutiu. Expliqueu el procés evolutiu que va comportar la pèrdua del pelatge corporal a la nostra espècie (expliciteu com va aparèixer, des del punt de vista genètic, el caràcter de pèrdua de la pilositat i el mecanisme evolutiu que va permetre que s'estengués a la pràctica totalitat de l'espècie humana).

[1 punt]

Exercici 5

La miopia és un trastorn de la visió molt freqüent que es pot desencadenar per diverses causes, entre les quals algunes de genètiques. Una d'elles és deguda a un al·lel autosòmic dominant.

En Marc, que és un estudiant de biologia i no és miop, s'adona que molts membres de la seva família paterna tenen miopia. Ara que està estudiant genètica vol esbrinar si els casos de miopia a la seva família paterna són deguts a aquest al·lel i decideix fer l'arbre genealògic de la seva família. Per a fer-ho, disposa de la informació següent:



Ull amb miopia.
FONT: *https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/3/30/Myopia.svg.*

— els avis paterns d'en Marc tenen miopia i tant el seu pare com el seu oncle Joan també, però la germana del seu pare no;
— en Marc, la seva germana Júlia i la seva mare no tenen miopia;
— l'oncle Joan té dues filles amb miopia, tot i que la mare de les dues noies no té miopia.

1. Elaboreu un arbre genealògic de tota la família d'en Marc. Representeu les dones amb una rodona i els homes amb un quadrat. Pinteu el símbol (rodona o quadrat) dels individus miops de color fosc i indiqueu qui és en Marc.

Establiu una simbologia adequada per a cada al·lel i escriviu el genotip que tindrien tots els individus d'aquest arbre genealògic si la miopia fos deguda a aquest al·lel autosòmic dominant.

[1 punt]

Simbologia per als al·lels:
Arbre genealògic (indiqueu el genotip o els genotips possibles de tots els membres de la família):

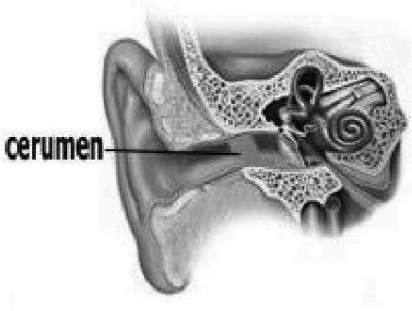
2. Suposeu que la miopia d'aquesta família és autosòmica dominant. La cosina d'en Marc, filla de l'oncle Joan, està embarassada i la seva parella no té miopia. Quina probabilitat hi ha que el seu descendent sigui un nen? I que tingui miopia? I que sigui un nen i, alhora, tingui miopia? Justifiqueu-ho.

[1 punt]

Probabilitat que sigui nen: *Justificació:*
Probabilitat que sigui miop: *Justificació:*
Probabilitat que sigui nen i miop: *Justificació:*

Exercici 2

El cerumen, anomenat també *cera de les orelles*, és una secreció de les glàndules del conducte auditiu extern que lubrifica aquest conducte i li proporciona protecció contra alguns insectes, fongs i bacteris.



Font: *https://1575389033.rsc.cdn77.org/wp-content/uploads/cerumen-oidos.jpg.*

1. Entre els components principals del cerumen hi ha àcids grassos (saturats i insaturats) i colesterol.
[1 punt]

a) Indiqueu a la taula de sota quina de les figures següents (A, B, C o D) correspon a un àcid gras insaturat i quina al colesterol. Justifiqueu-ho a partir de la fórmula.

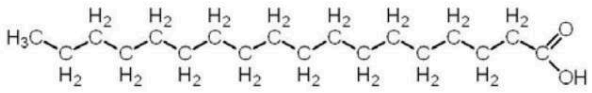


Figura A

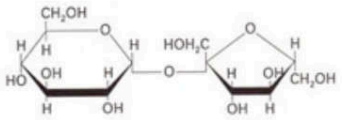


Figura B

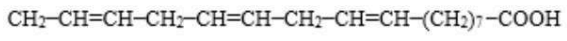


Figura C

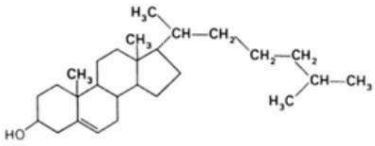


Figura D

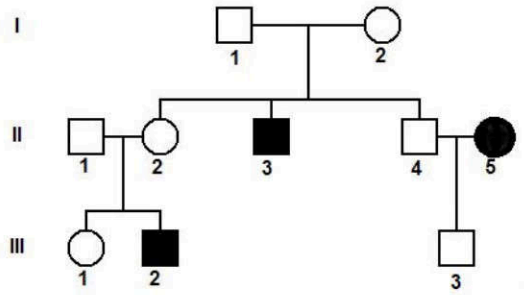
	Figura	*Justificació a partir de la fórmula*
Àcid gras insaturat		*És un àcid gras perquè* *És insaturat perquè*
Colesterol		*És colesterol perquè*

***b*)** Quina prova faríeu per detectar la presència de lípids al cerumen? Digueu tres propietats dels àcids grassos.

Quina prova faríeu per detectar la presència de lípids al cerumen?
Digueu tres propietats dels àcids grassos. *1:* *2:* *3:*

2. El tipus de cerumen que té una persona és una característica genètica. El gen *ABCC11* és responsable del tipus de cerumen, que pot ser humit (enganxós i de color groguenc a marronós) o sec (escamós i de color grisenc a marró fosc). En l'arbre genealògic següent, els individus amb cerumen sec estan indicats amb color negre. A partir de la informació de l'arbre genealògic, justifiqueu si l'al·lel que produeix el cerumen sec és dominant o recessiu i si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe. (Els cercles indiquen les dones i els quadrats els homes.)

[1 punt]



L'al·lel que produeix el cerumen sec és: *Dominant* ☐ / *Recessiu* ☐
Justificació:

El gen que produeix el cerumen sec és: *Autosòmic* ☐ / *Lligat al sexe* ☐
Justificació:

3. Determineu els genotips de l'arbre genealògic corresponents a l'home II-1, la dona II-2, la seva filla (III-1) i el seu fill (III-2). Si II-1 i II-2 tenen un altre fill, calculeu la probabilitat que sigui nen i, alhora, tingui el cerumen humit. Indiqueu clarament la simbologia que feu servir per a cadascun dels al·lels.

[1 punt]

Simbologia:
Genotips: *II-1* *II-2* *III-1* *III-2*
Probabilitat que si II-1 i II-2 tenen un fill sigui nen i, alhora, tingui el cerumen humit:

Exercici 4

El març del 2018 la revista *Investigación y Ciencia* va publicar un article sobre el cas de Ken Martin, un granger de Michigan afectat d'hemofília. Aquesta malaltia és causada per una mutació en un gen del cromosoma X que codifica el factor VIII, una proteïna essencial en el procés de coagulació de la sang. Els malalts d'hemofília no tenen aquesta proteïna funcional.

1. En Ken té dos fills i una filla, i cap dels tres no és hemofílic. Sabem que la mare d'aquests tres fills ni és hemofílica ni és portadora de l'al·lel mutat. Si aquesta parella té un altre fill, quina és la probabilitat que sigui un noi hemofílic? Justifiqueu la resposta completant la taula que hi ha a continuació.

[1 punt]

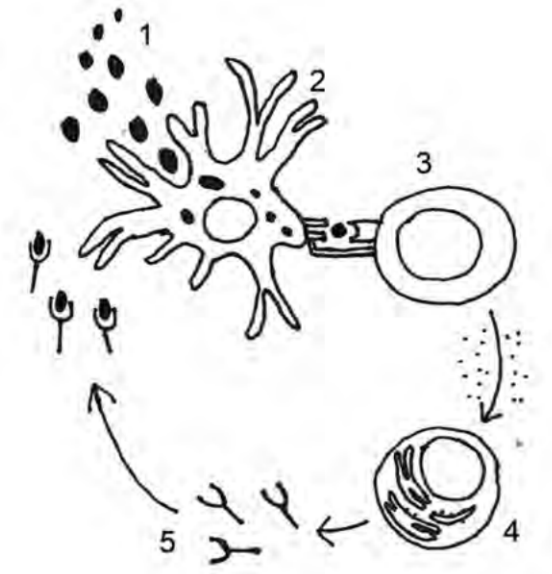
Simbologia:
Genotips del pare i de la mare:
Gàmetes del pare i de la mare:
Encreuament i resultats esperats:
Probabilitat que sigui un noi hemofílic:

2. Per tractar la malaltia, en Ken va començar a prendre un medicament (un biofàrmac) que imita el factor VIII de la sang. No obstant això, va haver de deixar el tractament perquè el seu cos va començar a produir anticossos contra aquest fàrmac, també anomenats ADA, de l'anglès *anti-drug antibodies*.

[1 punt]

***a*)** En el dibuix següent es mostra el mecanisme pel qual el biofàrmac desencadena la generació d'ADA. Completeu la taula amb els noms de les cèl·lules o molècules que apareixen en el dibuix.

	Nom de la cèl·lula o molècula
1	
2	
3	
4	
5	



Font: Adaptació feta a partir de la imatge publicada a *Investigación y Ciencia* (març 2018).

***b*)** Aquest mecanisme correspon a una resposta immunitària específica o inespecífica? Justifiqueu la resposta.

Exercici 3

El novembre del 2019 la revista *Nature Medicine* va publicar un estudi sobre la malaltia d'Alzheimer que s'havia fet a la regió d'Antioquia (Colòmbia). Aquest país és un dels llocs del món on hi ha més prevalença d'alzheimer de causa genètica.


nature medicine

News & Views | Published: 04 November 2019

NEURODEGENERATION

An Alzheimer's-disease-protective APOE mutation

En aquesta zona, 1 200 persones de 25 famílies presenten una mutació al gen que codifica per a la proteïna presenilina1 (*PSEN1*). Aquesta mutació, en heterozigosi, provoca alzheimer a edats primerenques (cap als quaranta anys).

En l'estudi també van trobar que la mutació APOE3ch d'un altre gen (*APOE3*) evita o retarda el desenvolupament de l'alzheimer en edats primerenques, però això només es produeix quan la mutació està en homozigosi.

1. Segons aquesta informació, quin tipus d'herència (dominant o recessiva) presenta cadascuna d'aquestes dues mutacions? Torneu a escriure la part del text on ho explica i justifiqueu-ho.

[1 punt]

Mutació al gen PSEN1 que predisposa a tenir alzheimer
Tipus d'herència: (marqueu amb una creu l'opció escollida) *Dominant* ☐ / *Recessiva* ☐
Part del text on ho explica:
Justificació:

Mutació que afecta el gen APOE3 i que protegeix contra l'alzheimer
Tipus d'herència: (marqueu amb una creu l'opció escollida) *Dominant* ☐ / *Recessiva* ☐
Part del text on ho explica:
Justificació:

2. En aquest grup de 25 famílies van trobar el cas d'una dona, María Camila, que, tot i tenir la mutació PSEN1 en un dels dos cromosomes homòlegs, no va desenvolupar la malaltia. Els investigadors van comprovar que tenia la mutació APOE3ch en homozigosi. En aquest mateix grup també van trobar quatre persones amb una sola còpia de la mutació APOE3ch, la qual cosa no els havia frenat el desenvolupament de la malaltia.

Si María Camila, que té aquestes dues mutacions, hagués tingut un descendent amb un home heterozigòtic per als dos gens, quina probabilitat tindria el seu fill o filla de no tenir alzheimer en edats primerenques? Indiqueu la simbologia que utilitzeu, els genotips dels progenitors, l'encreuament i la proporció de genotips i fenotips possibles.

[1 punt]

Simbologia:

Genotip de la dona:

Genotip de l'home:

Encreuament:

Proporció dels genotips i fenotips possibles:

Genotips	*Fenotips*	*Proporció*

Probabilitat que tindria el seu fill o filla de no tenir alzheimer en edats primerenques:

3. L'alzheimer és una malaltia neurodegenerativa associada a dipòsits de la proteïna beta-amiloide al cervell. Actualment s'està estudiant l'efectivitat de dos tractaments d'immunoteràpia:

— Tractament A: Administració d'uns antígens obtinguts a partir de la proteïna beta-amiloide que activen el sistema immunitari.

— Tractament B: Administració d'anticossos específics contra la proteïna beta-amiloide.

Digueu en cadascun dels tractaments de quin tipus d'immunització (activa/passiva) es tracta i justifiqueu-ho.

[1 punt]

Tractament A *Tipus d'immunització: Activa* ☐ */ Passiva* ☐ *Justificació:*
Tractament B *Tipus d'immunització: Activa* ☐ */ Passiva* ☐ *Justificació:*

BLOC 2

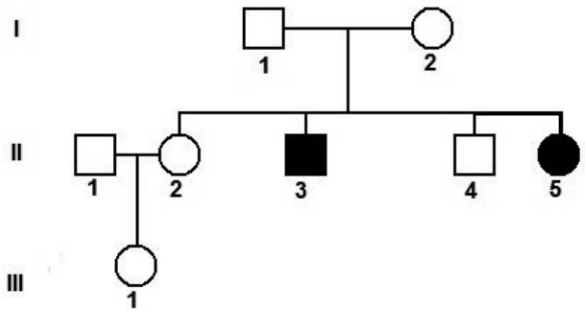
Exercici 2

La síndrome de Werner és una malaltia genètica que es caracteritza per un envelliment prematur. Les persones amb aquesta síndrome manifesten els primers símptomes d'envelliment entre els 20 i els 30 anys. La principal causa de la síndrome de Werner és una mutació en el gen *WRN*, que codifica una proteïna que participa en la replicació, reparació i recombinació del DNA.

1. L'arbre genealògic següent és d'una família en la qual l'home II-3 i la dona II-5 tenen la síndrome de Werner. A més, sabem que l'home II-1 no té l'al·lel que causa la síndrome de Werner.

A partir de la informació de l'arbre genealògic digueu i justifiqueu si l'al·lel que produeix la síndrome de Werner és dominant o recessiu i si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe.

[1 punt]



L'al·lel que produeix la síndrome de Werner és (marqueu amb una creu l'opció escollida): *Dominant* ☐ / *Recessiu* ☐
Justificació:

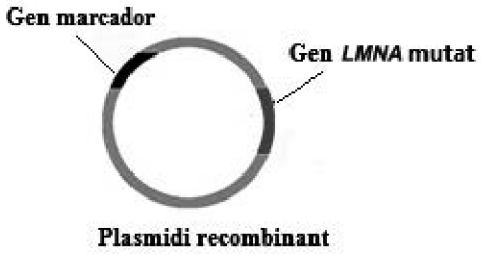
El gen de la síndrome de Werner és (marqueu amb una creu l'opció escollida): *Autosòmic* ☐ / *Lligat al sexe* ☐
Justificació:

2. Escriviu el genotip o genotips possibles de totes les persones de l'arbre genealògic de la pregunta 1. Indiqueu clarament la simbologia que feu servir per a cadascun dels al·lels.
[1 punt]

Simbologia:
Genotips:

I-1	*I-2*			
II-1	*II-2*	*II-3*	*II-4*	*II-5*
III-1				

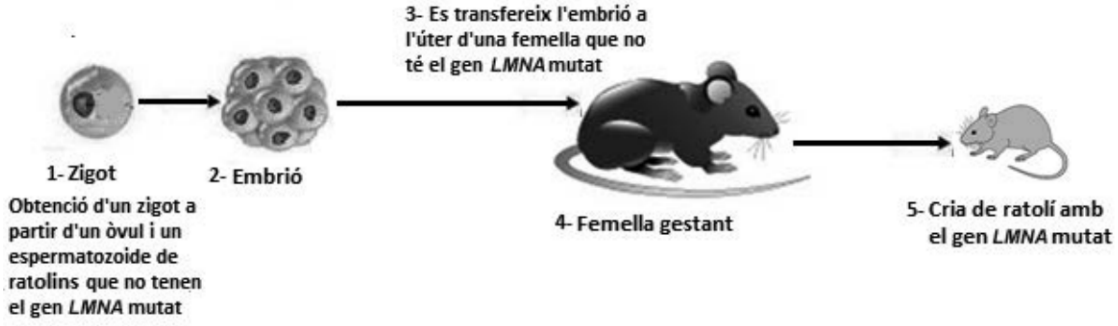
3. La progèria o malaltia de Hutchinson-Gilford també causa envelliment prematur. Els nens i nenes que tenen aquesta malaltia genètica, que és autosòmica i dominant, comencen a manifestar els primers símptomes d'envelliment entre els 18 i els 24 mesos d'edat. La causa és una mutació puntual en el gen *LMNA* que dona lloc a una proteïna anòmala, la progerina.



Per a investigar els efectes de la progerina en els teixits i òrgans, s'utilitzen ratolins modificats genèticament. Aquests ratolins, que tenen el gen *LMNA* mutat a les cèl·lules de tots els teixits, manifesten un envelliment prematur semblant al de les persones amb la malaltia de Hutchinson-Gilford.
[1 punt]

***a*)** El procés d'obtenció d'aquests ratolins inclou la construcció d'un plasmidi recombinant. Expliqueu els passos que cal fer i les biomolècules que cal utilitzar per a obtenir aquest plasmidi recombinant.

***b*)** L'esquema següent mostra algunes de les fases del procés seguit per a obtenir ratolins modificats genèticament.



En quina de les fases hem d'injectar el plasmidi recombinant per a obtenir ratolins amb el gen *LMNA* mutat a totes les cèl·lules dels seus teixits? Justifiqueu la resposta.

Número de la fase (segons l'esquema anterior)	*Injecció del plasmidi recombinant al nucli...*	*Obtenim un ratolí amb el gen LMNA mutat a tots els teixits?*
1	...del zigot	Sí ☐ No ☐ Justificació:
2	...d'una cèl·lula de l'embrió	Sí ☐ No ☐ Justificació:
4	...d'una cèl·lula de la glàndula mamària de la femella gestant	Sí ☐ No ☐ Justificació:

Exercici 1

Un dels experiments de
pèsols (*Pisum sativum*) va con
pures de dues varietats diferer
llisa i l'altra amb la llavor rug
que la forma llisa era produïc
ditari dominant, que va anom
forma rugosa era produïda pe
recessiu, que va anomenar *a*.
tes de llavor llisa *AA* amb pla
aa, els descendents (la F_1) erer
la llavor llisa.

1. Torneu a escriure el text
termes següents: *allel*, *fen*
de les paraules que aparei
[1 punt]

2. Després d'autofecundar les plantes amb la llavor llisa *Aa* de la F1, Mendel va obtenir els resultats següents a la F2:

Plantes de llavor llisa	5 474
Plantes de llavor rugosa	1 850

Expliqueu si aquests resultats són coherents o no amb els que esperaríem obtenir.
[1 punt]

3. El gen que determina la forma llisa o rugosa dels pèsols codifica l'enzim SBE1, que intervé en la síntesi del midó afegint ramificacions a les cadenes lineals de monosacàrids. La varietat *a* d'aquest gen es va originar per una mutació, i fa que l'enzim SBE1 no funcioni; al seu torn, això fa que, per osmosi, el pèsol acumuli més aigua i en assecar-se acabi sent rugós.

[1 punt]

***a*)** Completeu la taula següent amb les característiques del midó.

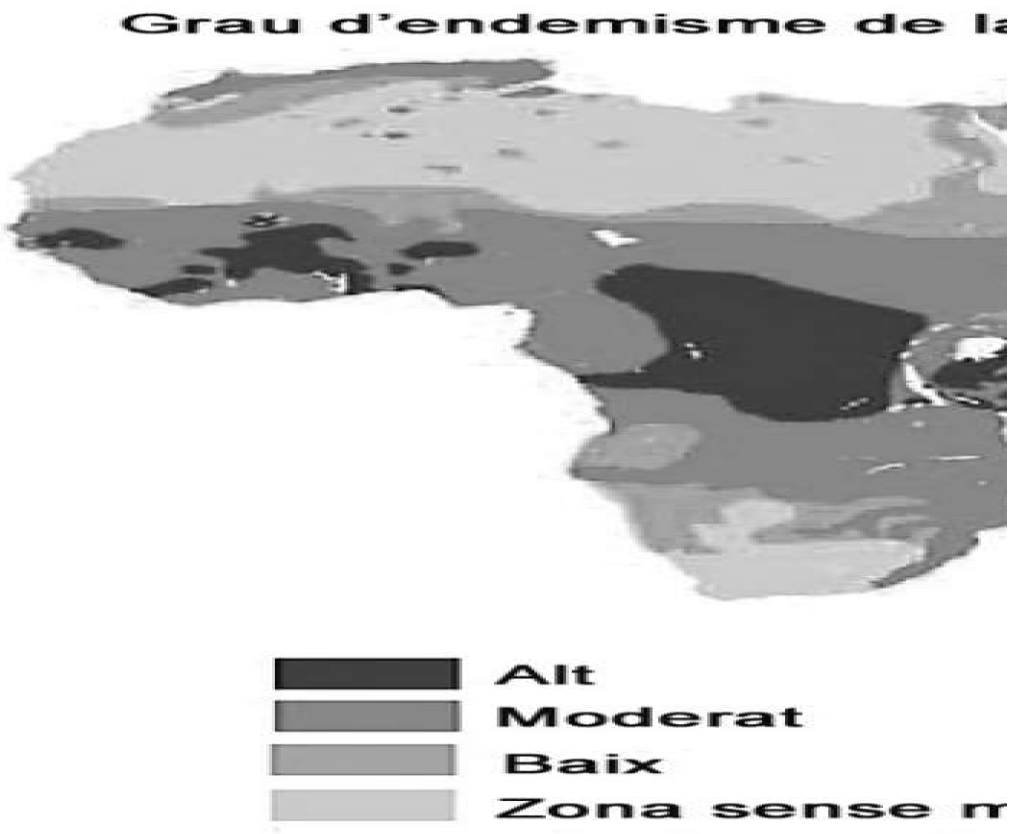
Tipus de molècula	
Nom del monosacàrid que el forma	
Enllaç que uneix els monosacàrids	
Funció biològica	
Prova de laboratori per a detectar-lo	

***b*)** Després de llegir la informació anterior, un alumne planteja la hipòtesi que potser un mal funcionament d'aquest enzim en els humans podria ser la causa d'alguna malaltia hereditària. Una companya el contradiu i afirma que és impossible que els humans tinguem aquest enzim. Quin dels dos té raó? Justifiqueu la resposta.

OPCIÓ B

Exercici 3

L'any 2010 es va publicar
bució i la freqüència d'una var
es comparava la freqüència de
poblacions humanes, amb la d
infecciosa causada pel protozo
l'Àfrica.



1. Una professora de ciències
pregunta si observen algun
[1 punt]

a) En Khalil és el primer d
estan estretament relaci

***b*)** L'al·lel HbS (causant de l'anèmia de cèl·lules falciformes) i l'al·lel HbA (normal) són autosòmics i codominants. Les persones homozigotes per a l'al·lel HbS pateixen una anèmia greu i acostumen a morir abans dels cinc anys si no reben atenció mèdica. No obstant això, els seus eritròcits, que tenen forma de falç, no s'infecten pels protozous causants de la malària. Els individus heterozigots, en canvi, pateixen una forma lleu d'aquesta anèmia i posseeixen una barreja d'eritròcits normals i alterats (en forma de falç).

Elaboreu una hipòtesi, tenint en compte el paper dels individus heterozigots, que expliqui per què l'al·lel que causa l'anèmia de cèl·lules falciformes manté una freqüència alta en algunes regions de l'Àfrica, tot i que la malaltia provoca la mort dels individus afectats abans d'arribar a l'edat reproductiva.

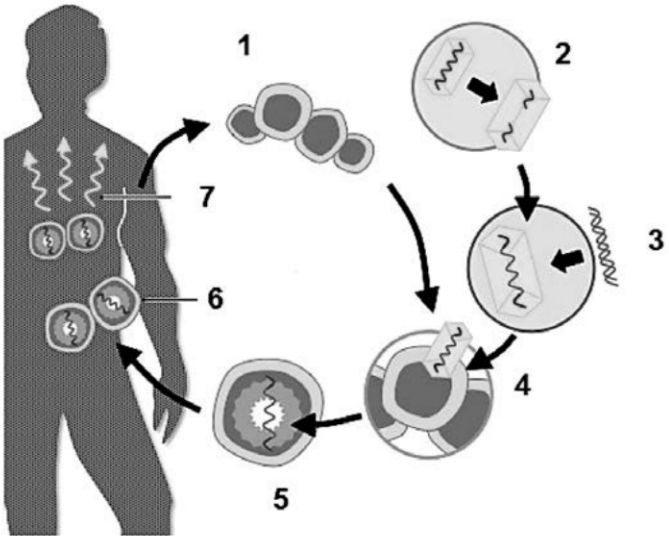
2. Una parella de persones heterozigotes per al gen causant de l'anèmia de cèl·lules falciformes vol tenir descendència.

[1 punt]

***a*)** Calculeu les proporcions genotípiques i fenotípiques que es poden esperar en la seva descendència. Useu el símbol HbS per a designar l'al·lel causant de l'anèmia de cèl·lules falciformes i el símbol HbA per a designar l'al·lel normal. Justifiqueu la resposta.

***b*)** Calculeu la probabilitat que aquesta parella tingui dos descendents homozigots per a l'al·lel HbA.

3. La teràpia gènica és un possible tractament per a les malalties causades per mutacions gèniques.
[1 punt]



a) En el cas de l'anèmia de cèl·lules falciformes, s'han fet assajos de teràpia gènica en cèl·lules del moll de l'os. Aquesta tècnica, que es representa en l'esquema de la dreta, consisteix en la introducció de l'al·lel normal a les cèl·lules afectades mitjançant un vector. La taula que hi ha a continuació explica els diferents passos de la tècnica aplicada, però estan disposats de manera desordenada. Completeu-la escrivint a la columna de l'esquerra el número de l'esquema que correspon a cada pas del procés.

Número corresponent de l'esquema	*Explicació del pas*
	El virus usat com a vector infecta les cèl·lules que s'han extret del pacient.
	Les cèl·lules genèticament modificades expressen el gen *HbA* i originen eritròcits normals.
	S'introdueix el gen *HbA* en el genoma del virus usat com a vector.
	Algunes cèl·lules del pacient incorporen el gen *HbA* al seu genoma.
	Se seleccionen les cèl·lules que han incorporat el gen *HbA* i s'introdueixen al pacient.
	S'extreuen cèl·lules del moll de l'os del pacient.
	S'altera genèticament un virus per a impedir que es pugui reproduir.

b) Un metge que ha tractat un malalt d'anèmia de cèl·lules falciformes comunica al pacient que la teràpia gènica que li han aplicat ha estat un èxit i que ja no s'observen eritròcits anòmals a la seva sang. Després de sentir aquesta bona notícia, ell li pregunta: «Així, si mai tinc un fill o una filla, ja no podrà heretar el gen defectuós, oi?» Expliqueu què li hauria de respondre el metge. Justifiqueu la resposta.

Exercici 1



L'acromatòpsia, o ceguesa per als colors, és una afecció hereditària molt poc habitual (0,003 %) en la majoria de poblacions humanes. No obstant això, a Pingelap, una petita illa de la Micronèsia, la pateix un 10 % de la població. El 1995 tres científics (Oliver Sacks, Robert Wasserman i Knut Nordby) van fer una expedició a la Micronèsia per a estudiar aquest fenomen.

1. El 1775 Pingelap va ser arrasada per un tifó, que va provocar la mort de gairebé tots els habitants de l'illa i que la població quedés reduïda a 20 persones. El percentatge d'afectats per l'acromatòpsia abans del tifó era semblant al de la resta del món. Després del tifó, el percentatge d'afectats a l'illa va anar augmentant i ara és del 10 %, un valor molt superior al de la mitjana mundial. Anomeneu i expliqueu raonadament el procés evolutiu que va provocar l'augment d'afectats per l'acromatòpsia a Pingelap.

[1 punt]

Nom del procés evolutiu:
Explicació:

2. A causa de l'elevat percentatge de persones amb acromatòpsia a l'illa, és molt fàcil trobar-hi famílies amb algun dels membres afectats per aquest trastorn.
[1 punt]

a) El doctor Sacks va visitar una primera família en la qual el pare i la mare no tenien cap alteració visual, mentre que els dos fills (nois) estaven afectats per l'acromatòpsia. Segons aquesta informació, l'al·lel responsable de l'acromatòpsia és dominant o recessiu? Justifiqueu-ho.

L'al·lel de l'acromatòpsia és:	*Justificació:*
Dominant ☐ *Recessiu* ☐	

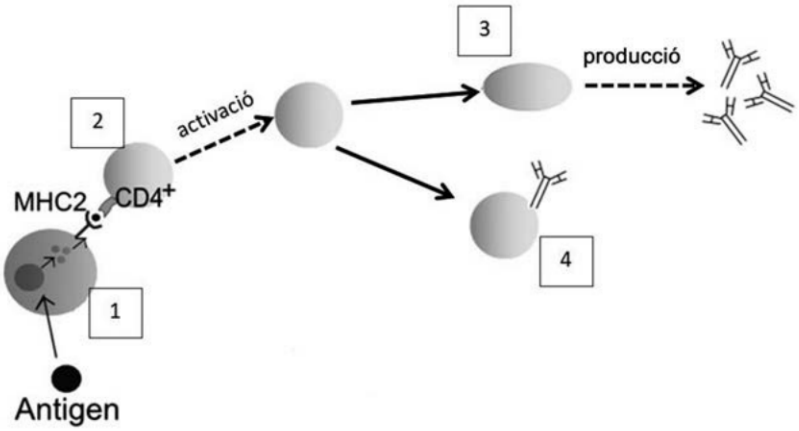
b) Oliver Sacks també va visitar una altra família en què el pare no estava afectat per aquesta alteració, però la mare, el fill i les dues filles, sí. Amb aquestes noves dades, digueu si es tracta d'un caràcter autosòmic o lligat al sexe. Justifiqueu-ho.

Es tracta d'un caràcter:	*Justificació:*
Lligat al sexe ☐ *Autosòmic* ☐	

3. Les illes de la Micronèsia han estat escala habitual de velers britànics i baleners nord-americans. L'any 1845, sis homes infectats de verola que viatjaven en el balener *Delta* van desembarcar a l'illa Pohnpei. Al cap d'unes quantes setmanes, més de la meitat de la població de la capital (Kolonia) va morir de verola. Aquest percentatge de morts era molt més alt que a la resta de la població mundial, atès que el sistema immunitari dels indígenes era poc eficient a l'hora de presentar antígens del virus de la verola.

[1 punt]

a) L'esquema següent representa una resposta del sistema immunitari davant un antigen.



FONT: Adaptació feta a partir de *wikipedia.org*.

Identifiqueu les cèl·lules numerades que apareixen en l'esquema i digueu quina funció duen a terme.

	Nom de la cèl·lula	*Funció*
1		
2		
3		
4		

b) Quin tipus de resposta immunitària (específica o inespecífica) mostra l'esquema anterior? Justifiqueu la resposta.

OPCIÓ A

Exercici 3

L'any 1985 el bioquímic ca
del vampirisme.



FONTS: *http://www.yo*

1. Dolphin va trobar coincidè
Günther (o porfíria eritrop
[1 punt]

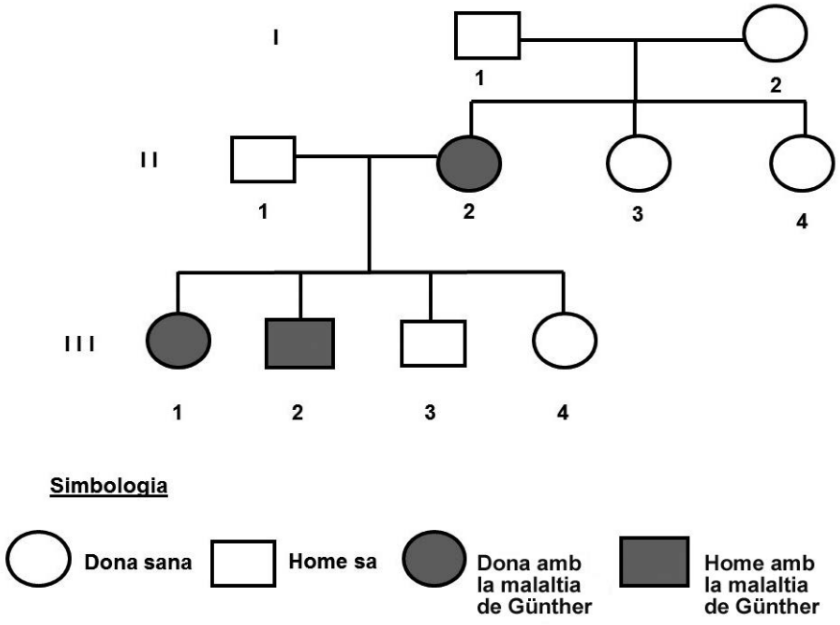
A continuació, s'esment
tia de Günther:

— Són alts i prims.
— Presenten mutacions er
— La llum solar els danya
— Tenen les dents llargue

Digueu quines d'aqueste
i justifiqueu la resposta.

Característiques fenotípique. *Per què corresponen al fenot*
Característiques genotípique *Per què corresponen al geno*

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]



a) Quin patró d'herència presenta aquest caràcter? Justifiqueu-ho fent referència a les dades de l'arbre genealògic.

L'allel que causa la malaltia de Günther és: *Dominant* ☐ *Recessiu* ☐	*Justificació:*
El gen: *Està lligat al sexe* ☐ *És autosòmic* ☐	*Justificació:*

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.

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.

b) Tot i la baixa freqüèn
ta malaltia, segons D
regions romaneses d
Transsilvània, en el
registrar un nombre a
alt d'individus amb la
Günther, que s'havi
partir d'un únic indiv
Expliqueu raonadam
podria justificar l'eleva
casos existents en aqu
tradicionalment aïllad
comunicades.

Exercici 4

La síndrome de Sanfilipp
tica deguda a l'absència de su
degrada unes molècules anom
(GAG). Les persones amb la
no poden degradar els GAG
les neurones, la qual cosa det
sistema nerviós. Aquest fet pr
dels afectats, que no solen sup

1. El diari *La Vanguardia* va

> **La UAB i Esteve assa**
>
> La primera prova en

Aquest tractament amb
gen en les cèl·lules que el
En l'esquema següent e
preguntes corresponents.
[1 punt]

A. En primer lloc, cal ide
midasa en les cèl·lules s
Com tallaríeu aques

B. A continuació, s'introd
teràpia gènica s'utilitze
en la transgènesi.
Quina és la funció d

C. Un cop acabat el tracta

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.

L'al·lel causant de la malaltia és: *Dominant* ☐ *Recessiu* ☐	*Justificació:*
El gen: *Està lligat al sexe* ☐ *És autosòmic* ☐	*Justificació:*

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?

Simbologia emprada per a fer l'encreuament:
Encreuament:
Càlcul de la probabilitat sol·licitada:

Etiqueta de l’alumne/a

OPCIÓ B

Exercici 3

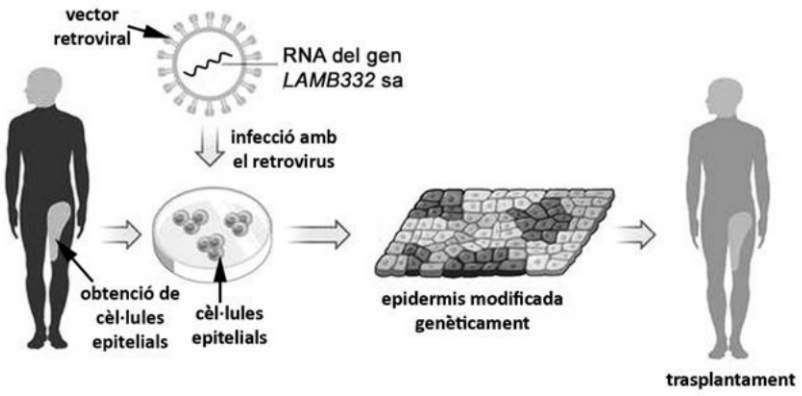
El novembre del 2017, diversos diaris es van fer ressò de la notícia següent:

Els metges salven la vida d'un nen de set anys canviant-li el 80 % de la pell

El nen tenia una malaltia genètica que es coneix popularment com a *pell de papallona* (epidermòlisi ampul·lar), deguda a una mutació autosòmica recessiva en el gen *LAMB332*. La mutació comporta que l'epidermis es desprengui del cos amb molta facilitat, sovint només amb el contacte de la roba, per la qual cosa es generen moltes llagues. Les llagues s'infecten amb facilitat, i això fa que normalment els pacients morin abans de l'adolescència a causa d'aquestes infeccions. El tractament que han aplicat a aquest nen ha combinat, per primera vegada, cèl·lules mare obtingudes del pacient amb una tècnica de teràpia gènica per a corregir el defecte genètic que causa aquesta malaltia.

Traducció i adaptació fetes a partir d'un text publicat a *Nature*, vol. 551 (16 novembre 2017), p. 327-332

Per a aplicar-li el tractament, es van obtenir cèl·lules epitelials d'aquest nen i es van cultivar al laboratori. Mitjançant teràpia gènica, se'ls va introduir una còpia sana del gen *LAMB332*. Després es van estimular les cèl·lules perquè es reproduïssin en plaques de cultiu fins a formar teixit epitelial nou amb l'anomalia genètica corregida, i es van reimplantar aquestes cèl·lules al nen mitjançant un trasplantament d'epidermis.



FONT: Adaptació feta a partir de *https://www-nature-com.sire.ub.edu/articles/nature24753/figures/1*.

1. El vector utilitzat per a fer la transferència de la còpia sana del gen *LAMB332* és un retrovirus. L'RNA d'aquest vector retroviral porta inserit l'RNA del gen sa *LAMB332*.
[1 punt]

a) Quin procés ha de seguir l'RNA del retrovirus per a integrar-se en el DNA de les cèl·lules epitelials del cultiu que infecta? Indiqueu el nom d'aquest procés i expliqueu-lo.

b) Quina diferència bàsica hi ha entre aquest procés i el de transcripció d'un gen?

2. Quan el nen afectat d'epidermòlisi ampul·lar sigui adult, potser voldrà tenir fills.
[1 punt]

a) Aquest nen podria transmetre la còpia mutada del gen *LAMB332*, responsable de la malaltia, als seus descendents? Justifiqueu la resposta.

b) En cas afirmatiu, quin percentatge dels descendents heretaran l'al·lel mutat? Si la seva parella no és portadora de cap mutació en el gen *LAMB332*, quin percentatge dels seus descendents manifestaran la malaltia? Justifiqueu les respostes.

Quin percentatge dels descendents heretaran l'al·lel mutat? Justifiqueu la resposta.
Si la seva parella no és portadora de cap mutació en el gen LAMB332, quin percentatge dels seus descendents manifestaran la malaltia? Justifiqueu la resposta.

3. Un dels problemes principals que causa l'epidermòlisi ampul·lar (la pell de papallona) és que es generen moltes llagues, les quals s'infecten amb facilitat.
[1 punt]

a) El sistema immunitari pot combatre la infecció iniciant una resposta immunitària primària específica. Expliqueu aquest tipus de resposta esmentant les cèl·lules i les molècules que hi intervenen.

b) Els pares d'aquest nen han llegit en un llibre que un dels problemes dels trasplantaments és el rebuig immunitari. Per què en aquest trasplantament el més probable és que no es produeixi un rebuig immunitari? Justifiqueu la resposta.

Exercici 4

A mitjan agost del 2017, un diari va publicar la notícia següent:

Una dieta rica en proteïnes causa la mort d'una culturista amb un trastorn genètic

Meegan Hefford, una culturista de vint-i-cinc anys, va morir a causa d'un trastorn genètic poc freqüent que afecta el cicle de la urea i que impedeix que el cos metabolitzi adequadament les proteïnes. Les persones afectades per aquest trastorn no produeixen un enzim necessari que descompon l'amoníac del plasma sanguini perquè l'orina pugui eliminar-lo.

Traducció i adaptació fetes a partir d'un text publicat a *La Vanguardia* [en línia] (16 agost 2017)

1. Per a incrementar la massa muscular, hi ha culturistes que prenen suplements proteics, en detriment d'altres aliments imprescindibles. Seguir una dieta desequilibrada pot comportar problemes de salut seriosos.
[1 punt]

***a*)** En el cas que explica aquest article, si Hefford no consumia prou glícids ni greixos per a obtenir l'energia metabòlica necessària per a realitzar els exercicis de musculació, el seu cos podia obtenir la resta de l'energia necessària de les proteïnes? De quina manera? Justifiqueu la resposta d'acord amb el metabolisme general de les cèl·lules.

***b*)** Una altra esportista, que sí que manté una dieta equilibrada, se sotmet a una prova d'esforç de llarga durada, en la qual es mesura l'oxigen que consumeix en relació amb l'energia metabòlica en forma d'ATP que produeixen els seus músculs a partir dels glícids. Responeu a les preguntes següents:

Les cèl·lules musculars poden continuar produint energia metabòlica en forma d'ATP si deixen de rebre oxigen? A través de quina via metabòlica?
Quin serà el balanç energètic en aquest cas, si ho comparem amb el moment que reben prou oxigen?

2. Una de les mutacions més habituals provocades per aquest trastorn afecta el gen que codifica l'enzim ornitina-transcarbamoïlasa (OTC). L'al·lel mutat provoca una deficiència en l'enzim OTC.

Una parella sana, però en què tots dos tenen el pare afectat per aquesta malaltia genètica, està esperant un descendent, i demanen consell genètic per saber si estarà afectat o no per la malaltia. L'assessor genètic els diu que l'al·lel responsable és recessiu i lligat al sexe.

[1 punt]

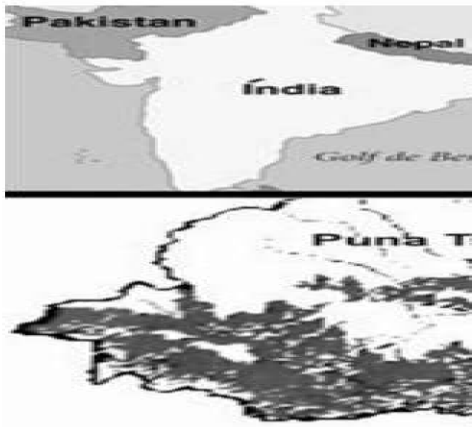
***a*)** El ginecòleg els diu que esperen una nena. Quina probabilitat té d'estar afectada per aquesta malaltia? Justifiqueu la resposta.

***b*)** Si hagués estat un nen, quina probabilitat hi hauria que estigués afectat per aquesta malaltia? Justifiqueu la resposta.

Exercici 4

Els langurs són uns prima
indi. N'hi ha moltes espèci
hàbitats diversos.

Una família que ha de
mapa següent, on es mostra
de tres espècies de langurs: el
entellus), el langur daurat (*P*
capell (*Presbytis pileata*).



Langur com

El text que acompanya el

«Els langurs de Bhutan e
penjants que creuen el riu Cha
i els langurs daurats s'hibridir

1. Responeu a les preguntes
[1 punt]

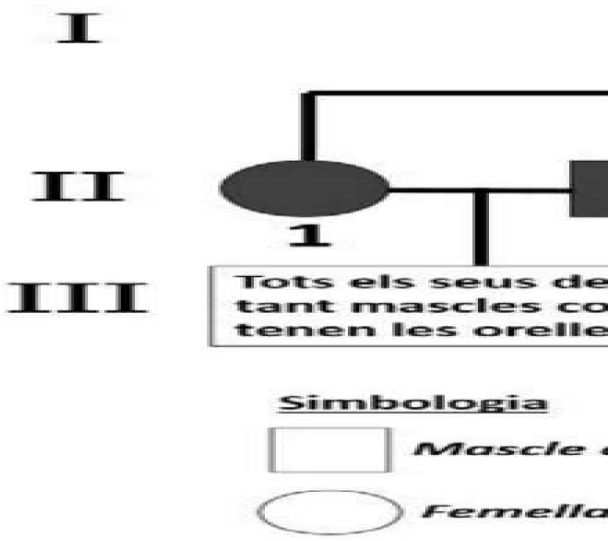
a) Com es poden haver
comú, segons la teoria

b) Els langurs de capell i els langurs daurats poden hibridar-se. Un dels membres de la família que està observant el mapa fa el comentari següent:

«Si aquests dos tipus de langurs es poden hibridar, això vol dir que no són espècies diferents; sens dubte, pertanyen a la mateixa espècie.»

Té raó en això que diu? Discutiu aquesta afirmació.

2. El langur comú té les or
tigador que estudia aque
tant en tant, també n'hi h
arrodonides. Escull una
comuns, i en fa l'arbre ge
[1 punt]



a) Determineu el patró
posta correcta en cada

L'al·lel «orelles arrodonides» és: *Dominant* ☐ *Recessiu* ☐
El gen «forma de les orelles»: *Està lligat al sexe* ☐ *És autosòmic* ☐

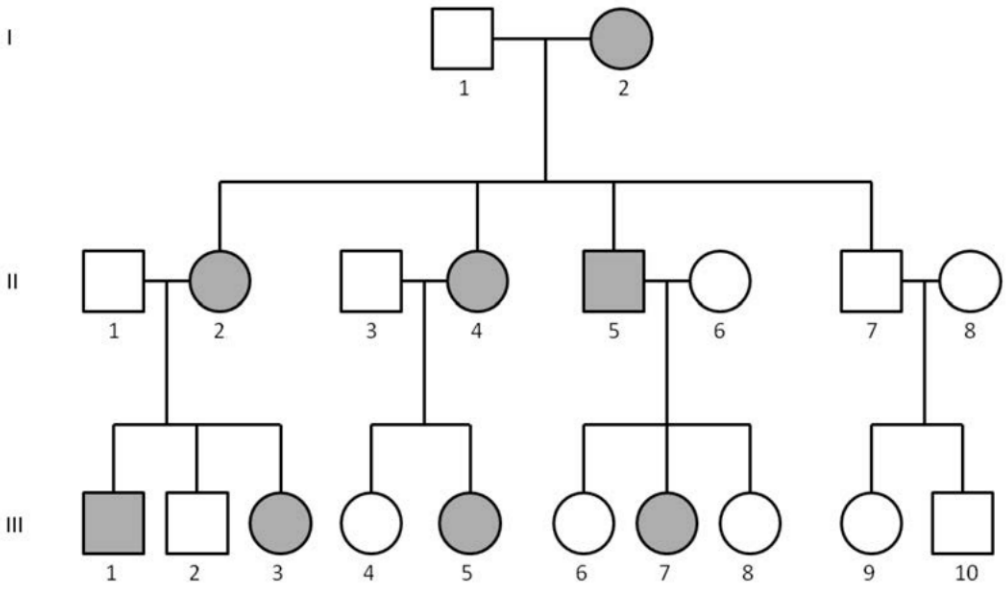
***b*)** Si s'encreuen els individus II-2 i II-6, quina proporció dels descendents manifestarà el fenotip «orelles arrodonides» i quina proporció el fenotip «orelles punxegudes»? Indiqueu els encreuaments.

27. PAU 2018 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 1

Exercici 1

En un article publicat a la revista *Mètode* el 2016, Adriana Schatton i Constance Scharff revisaven les investigacions sobre el gen *FOXP2*, que participa en el llenguatge i l'aprenentatge.

1. Un dels casos que descriu l'article és el d'una família britànica, coneguda com a KE. L'àvia de la família tenia una mutació espontània, que va ser heretada per quasi tots els seus fills i molts dels seus nets. Aquesta mutació feia que tinguessin dificultats per a parlar i per a entendre el llenguatge. Observeu l'arbre genealògic següent, que correspon a la família KE; les persones afectades per la mutació apareixen marcades en gris. Suposeu que les parelles dels fills o filles no són portadores de l'al·lel causant de l'anomalia.
[1 punt]



***a*)** L'al·lel que produeix aquesta anomalia del llenguatge és dominant o recessiu? Justifiqueu la resposta.

***b*)** Aquest gen és autosòmic o està lligat al sexe? Justifiqueu la resposta.

2. Responeu a les qüestions següents aplicant el patró d'herència que heu deduït en l'exercici anterior.

[1 punt]

a) Completeu la taula següent. Indiqueu una simbologia adient per a representar els al·lels d'aquest gen i escriviu el genotip dels individus corresponents.

Simbologia:
Genotips de: II-1: II-2: III-1:

b) Si la parella formada pels individus II-1 i II-2 tingués un altre descendent, quina probabilitat hi hauria que manifestés l'anomalia en el llenguatge? Justifiqueu la resposta.

3. Malgrat que està relacionat amb el llenguatge, el gen *FOXP2* no és exclusiu dels humans. De fet, es troba en tots els vertebrats que s'han estudiat, la qual cosa es considera una nova evidència molecular de l'origen evolutiu comú d'aquest grup d'animals.

Expliqueu breument dues evidències moleculars de l'origen evolutiu comú de tots els éssers vius de la Terra.

[1 punt]

Primera evidència:
Segona evidència:

Exercici 2

En el llibre *Wonder*, de R
disostosi mandibulofacial, ta
Collins. Aquesta anomalia es
cials.

La disostosi mandibulofa
gen TCOF1, situat en el cron
l'August presenten aquesta an

1. Responeu a les qüestions
[1 punt]

a) Digueu si l'al·lel causar

b) Fent ús d'una simbologia adient, escriviu els genotips i fenotips de tots els membres de la família.

Simbologia:		
	Genotip	*Fenotip*
Pare		
Mare		
August		
Via (germana)		

2. Si els pares de l'August tenen un altre fill, quina probabilitat hi ha que sigui nen i, a més, estigui afectat de disostosi mandibulofacial? Justifiqueu la resposta.
[1 punt]

Exercici 2

En els gossos de la raça
el color del pelatge (negre o x
determinat per un gen amb d
una relació de dominància.

1. Una estudiant de batxillera
del Labrador anomenats I
determinar el patró d'herèn
següents:
[1 punt]

Femella	
Laika (negra)	Blac
Liver (xocolata)	Blac
Coloma (negra)	Brov
Campana (xocolata)	Brov

a) L'al·lel que produeix el

b) Aquest gen és autosòmic o està lligat al sexe? Justifiqueu la resposta.

2. El gen DEA 1.1, el més important dels que determinen el grup sanguini dels gossos, presenta dos al·lels, que anomenarem *D* i *d*. En la taula següent es descriu la composició genètica d'una població formada per vint gossos.

Genotips	*DD*	*Dd*	*dd*
Nombre d'individus	12	6	2

Calculeu les freqüències genotípiques i les freqüències gèniques d'aquesta població i escriviu els resultats en la taula següent:

[1 punt]

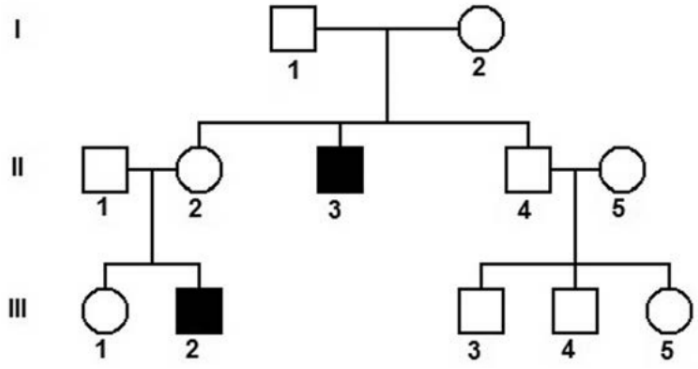
	DD	*Dd*	*dd*
Freqüències genotípiques			

	D	*d*
Freqüències gèniques (al·lèliques)		

Exercici 2

La miopatia miotubular és una malaltia genètica greu que afecta els músculs. Aquesta malaltia es deu a una mutació en el gen *MTM1*, que codifica la miotubularina, una proteïna implicada en el funcionament de les cèl·lules musculars. Quan neixen, les persones que la pateixen presenten una debilitat muscular generalitzada i dificultat per a respirar. No té cap tractament específic i la majoria de les persones afectades moren durant els primers anys de vida a causa d'una insuficiència respiratòria.

1. En l'arbre genealògic següent, les persones representades amb un símbol de color negre tenen miopatia miotubular (els quadrats representen els homes i els cercles, les dones). Les persones II-1 i II-5 no tenen l'al·lel que causa la miopatia.
[1 punt]



a) A partir de la informació de l'arbre genealògic, justifiqueu si l'al·lel que produeix la miopatia miotubular és dominant o recessiu i també si aquest gen és autosòmic o està lligat al sexe. Marqueu amb una creu les opcions escollides i justifiqueu-les.

Dominant ☐ / *Recessiu* ☐ *Justificació:*
Autosòmic ☐ / *Lligat al sexe* ☐ *Justificació:*

***b*)** Determineu el genotip de les persones II-1, II-2, III-1 i III-2 de l'arbre genealògic anterior. Indiqueu clarament la simbologia que feu servir per a cadascun dels al·lels.

Simbologia:
Genotips de: II-1: II-2: III-1: III-2:

2. La parella formada per l'home II-1 i la dona II-2 de l'arbre genealògic anterior vol tenir un tercer descendent (un fill o una filla).
[1 punt]

***a*)** Calculeu la probabilitat que sigui nen i que, alhora, no estigui afectat per la miopatia.

***b*)** També volen saber quina probabilitat té la seva filla ja nascuda (la persona III-1 de l'arbre genealògic anterior) de ser heterozigota per a aquest gen. Justifiqueu la resposta.

31. PAU 2016 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3

El gran matemàtic Pitàgo
jar faves. Possiblement ho fei
que provoca la lisi dels eritrò
La causa d'aquesta malaltia és
G6PD.

1. L'enzim G6PD intervé en
dant que protegeix la me
amb la ingesta d'aliments
que té greus conseqüènci
L'esquema següent mo
reduït i la reacció catalitz
[1 punt]

GI

Efecte protector de la
membrana dels eritròcits

a) A partir de l'esquema anterior, completeu la taula següent:

Nom de la molècula A:
Quina molècula escriuríeu en la casella 1?

b) Els coenzims $NADP^+$ i $NADPH + H^+$ corresponen a les caselles número 2 i 3 de l'esquema anterior, però no necessàriament en aquest ordre. Indiqueu quin coenzim col·locaríeu en la casella 2 i quin en la casella 3, i justifiqueu la resposta.

Coenzim que col·locaríeu en la casella 2:
Coenzim que col·locaríeu en la casella 3:
Justificació:

2. El gen que codifica l'enzim G6PD es troba en el cromosoma X. Algunes variants del gen codifiquen un enzim G6PD ineficient. Així doncs, el favisme és una malaltia provocada per un al·lel recessiu lligat al sexe.

Una dona que té favisme i un home sa volen tenir descendència. Completeu la taula següent:

[1 punt]

Simbologia i relació entre al·lels:

	Home	*Dona*
Fenotips i genotips de la parella de l'enunciat pel que fa al favisme	*Fenotip:*	*Fenotip:*
	Genotip:	*Genotip:*
Genotip dels possibles gàmetes	*Gàmetes:*	*Gàmetes:*

Fenotips i genotips esperats dels descendents si són…	*Nen:*	*Nena:*
Probabilitat de tenir favisme si és…	*Nen:*	*Nena:*

3. El favisme és la malaltia g
món. Si no es consumeixe
malaltia és lleu. Els eritròc
tades tenen una vida mitj
cos ho compensa augment
cació.

La malària, al seu torn, é
sa responsable d'unes sis-c
El protozou causant de la
reprodueix a l'interior del
cits de vida mitjana més cu
no tingui temps de reprod

La distribució mundial d
ria coincideix amb les po
qüència més elevada de fav

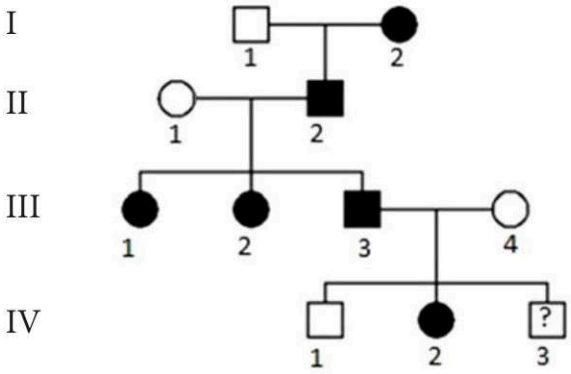
Utilitzeu els vostres cone
sorgir la deficiència de l'en
on hi ha malària.

[1 punt]

Exercici 4

Hi ha càncers que tenen un component hereditari. Un dels més documentats és un tipus de càncer de mama produït per una mutació del gen BRCA1, localitzat al cromosoma 17. El gen BRCA1 funcional és un gen supressor de tumors. Quan el gen mutat es troba en heterozigosi, augmenta significativament la probabilitat de tenir càncer.

1. En l'arbre genealògic següent, els individus marcats en negre han donat positiu en l'anàlisi d'aquest gen mutat en un dels dos cromosomes (independentment que hagin tingut la malaltia o no). Això els confereix una alta susceptibilitat a tenir càncer al llarg de la vida. A l'individu IV-3, que és menor d'edat, encara no se li ha fet l'anàlisi.
[1 punt]



a) Des del punt de vista d'aquesta susceptibilitat, l'al·lel mutat es comporta com a dominant. Fent servir una nomenclatura adequada, indiqueu el genotip de tots els individus de la taula següent, pertanyents a aquest arbre genealògic, des del punt de vista de la susceptibilitat a tenir aquest càncer pel que fa a aquest gen.

Nomenclatura:

Individu	*Genotip*	*Individu*	*Genotip*	*Individu*	*Genotip*
I-1		III-1		IV-1	
I-2		III-2		IV-2	
II-1		III-3			
II-2		III-4			

b) L'últim fill de la família, a qui encara no s'ha fet l'anàlisi, farà els divuit anys aquest any (és l'individu IV-3) i se li farà la prova. Quina probabilitat hi ha que tingui l'al·lel mutat? Feu l'encreuament i justifiqueu-ho mitjançant una taula de Punnett.

Encreuament:
Taula de Punnett:
Probabilitat de tenir l'al·lel mutat:

2. En els individus de famílies amb predisposició genètica a tenir aquest tipus de càncer, també s'analitza la quantitat de proteïna HER-2/neu, una proteïna promotora del creixement cel·lular. La presència elevada d'aquesta proteïna comporta un pronòstic pitjor. Per a detectar la presència de la proteïna HER-2/neu en teixits, s'utilitza una tècnica basada en la reacció antigen-anticòs. Es fa servir un anticòs específic contra la molècula que es vol detectar. Aquest anticòs està lligat a una substància que permet visualitzar, amb el microscopi òptic, la mostra marcada.

Indiqueu si les afirmacions següents referides al concepte d'*antigen* són correctes o no i justifiqueu les respostes.

[1 punt]

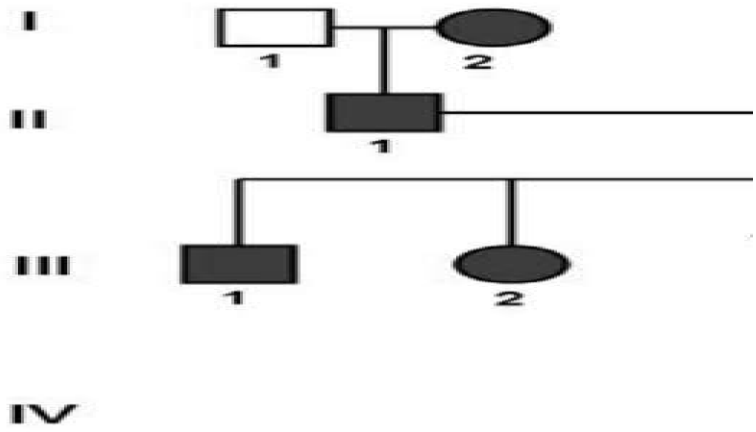
Afirmació	*És correcta l'afirmació? (Sí/No)*	*Justificació*
La proteïna HER-2/neu es comporta com un antigen en la reacció de detecció.		
La proteïna HER-2/neu **NO** es comporta com un antigen per a la persona que dóna positiu en aquesta reacció.		

Exercici 1

La braquidactília és una a
(hereditària) que consisteix e
malment curta dels dits de les

La Glòria té aquesta anom
dels seus familiars. Té un fill
Joan: la filla té braquidactília
Glòria i en Joan volen tornar a
ten un genetista per demanar-

El primer que fa el geneti
bre genealògic d'aquesta famí



1. Després d'haver-los fet a
sable de la braquidactília
homozigot normal i la Gl
tília. Quin patró d'herènc
[1 punt]

Patró d'herència:
Justificació:

2. Estabiu una nomenclatura coherent per a escriure els genotips d'aquesta família i determineu el genotip dels membres que s'indiquen en la taula següent:
[1 punt]

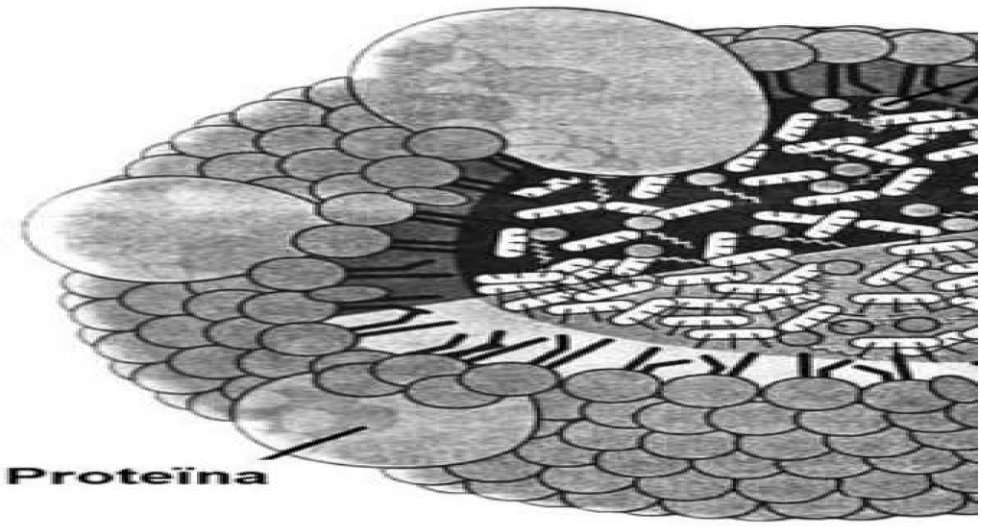
Nomenclatura:
Genotip de: I-1: I-2: II-1: II-2: III-1: III-5: IV-1: IV-2:

3. Si la Glòria i en Joan tenen un altre fill, quina probabilitat hi ha que tingui braquidactília en el cas que sigui nen? Hi haurà cap diferència si és nena? Justifiqueu les respostes.
[1 punt]

Exercici 3

Els lípids dels aliments són
terior de les lipoproteïnes anon

1. El dibuix següent mostra l
que conté.
[1 punt]



a) Indiqueu quin és el nor
viatjar a l'interior del q

	Nor
Lípid A	
Lípid B	

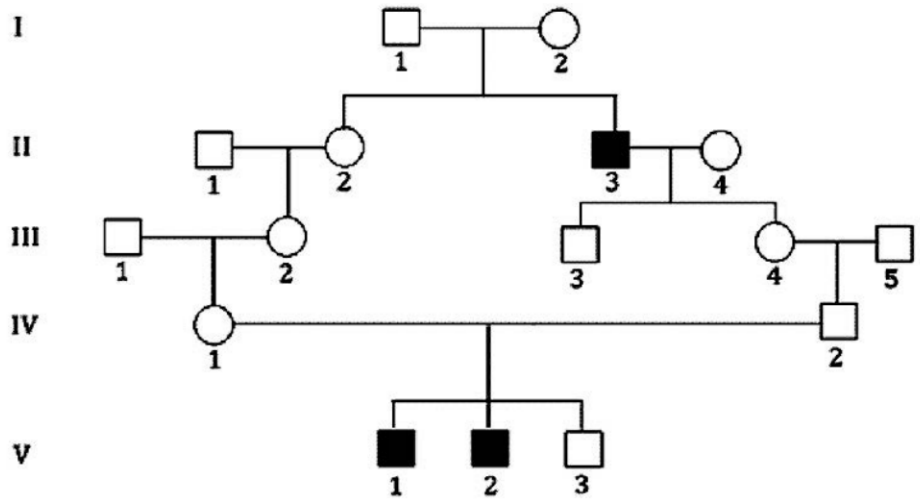
b) Indiqueu quin és el nor
orientació a l'hora de fo

	Nor
Lípid C	

2. La deficiència en lipoproteïna lipasa o quilomicronèmia (LPLD) és una malaltia hereditària causada per un al·lel recessiu poc freqüent, localitzat en el cromosoma 8. Aquest al·lel codifica una forma incorrecta de la lipoproteïna lipasa (LPL), l'enzim encarregat de trencar els quilomicrons.

En l'arbre genealògic següent, els símbols de color negre representen els individus que estan afectats de LPLD i els de color blanc els que no ho estan (els cercles corresponen a les dones i els quadrats als homes). Utilitzant la simbologia adient, completeu les taules que hi ha a continuació:

[1 punt]



Fenotip	*Genotips possibles*
Sa	
Malalt de LPLD	

Genotips dels individus de l'arbre
(Si algun individu en pot tenir més d'un, cal indicar-los tots.)

Nota: Com que la malaltia és molt poc freqüent, suposeu que tots els individus que no siguin descendents de I.1 i I.2 no són portadors de l'al·lel responsable de la LPLD.

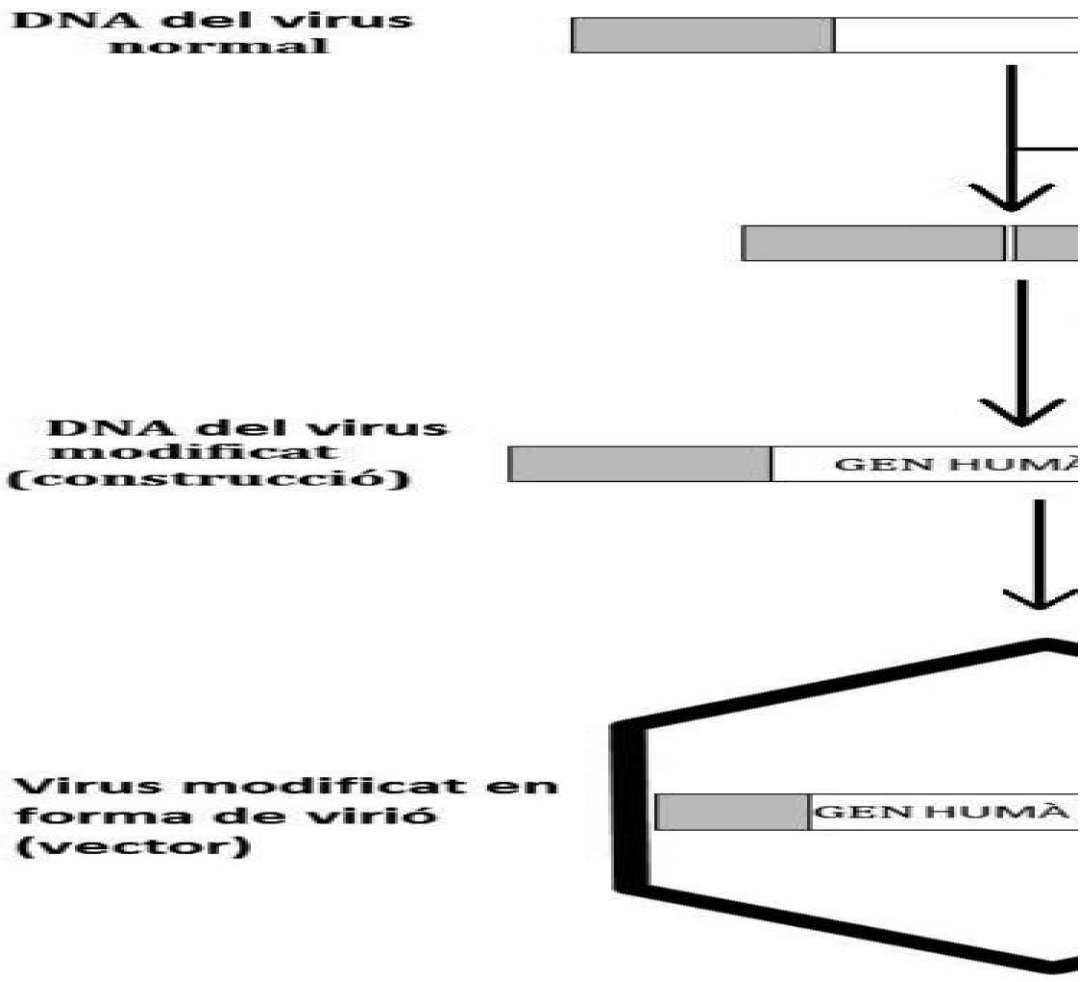
I-1:			I-2:	
II-1:	II-2:		II-3:	II-4:
III-1:	III-2:	III-3:	III-4:	III-5:
IV-1:			IV-2:	
V-1:	V-2:		V-3:	

3. El 25 d'octubre de 2012 l
gènica, Glybera. En el pros

Glybera® (a

Glybera ha estat aprovat
lipoproteïna lipasa (LPLD).
gen que codifica la lipoprot
un gen sa de la LPL dins de
LPL funcional. El gen de la
cats, que són administrats e
musculars a les cames.

L'esquema següent mostra



A partir de l'esquema anterior completeu la taula següent:
[1 punt]

Com es talla el DNA en seqüències concretes?	
Per què la injecció en el pacient dels virus modificats de Glybera pot tenir èxit en el tractament de la LPLD?	

Exercici 2

En la pel·lícula de Georg
la vida (1992), el protagonist
un nen afectat per adrenoleuc
L'ALD és una malaltia heredi
una mutació d'un gen localitz
ma X, que provoca un deterior
i irreversible del sistema nervió
Els pares i els avis d'en Lo
La germana de la mare també
un fill afectat per la mateixa m

1. Dibuixeu l'arbre genealògi
fiqueu el patró d'herència.
cercle; deixeu en blanc les
tats per la malaltia. Indiqu
a cadascun del al·lels.
[1 punt]

Simbologia i nomenclatura:
Arbre genealògic i genotips:
Patró d'herència i justificaci

2. En cas que en Lorenzo hagués tingut un germà, quina probabilitat hi hauria que també hagués estat afectat per la malaltia? I si hagués tingut una germana? Justifiqueu les respostes.

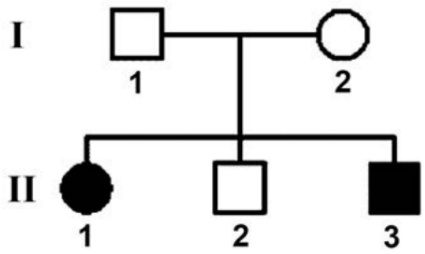
[1 punt]

OPCIÓ B

Exercici 3

La malaltia de Pompe és una malaltia muscular causada per una mutació en el gen GAA, localitzat en el cromosoma 17. Aquesta mutació determina una deficiència total o parcial de l'activitat de l'enzim α-1,4-glicosidasa àcida, i provoca l'acumulació de glicogen dins dels lisosomes, que afecta principalment el teixit muscular.

1. Una parella que no té la malaltia de Pompe té dos fills (un nen i una nena) que sí que la tenen i un fill (nen) que no la té. En l'arbre genealògic següent les persones d'aquesta família es representen amb un cercle (en el cas de les dones) o amb un quadrat (en el cas dels homes), que són de color negre si estan afectades per la malaltia de Pompe.
[1 punt]



a) A partir de la informació de l'arbre genealògic, justifiqueu si l'al·lel que produeix la malaltia de Pompe és dominant o recessiu i si aquest gen és autosòmic o està lligat al sexe.

Marqueu amb una creu l'opció escollida: *Dominant* ☐ / *Recessiu* ☐ *Justificació:*
Marqueu amb una creu l'opció escollida: *Autosòmic* ☐ / *Lligat al sexe* ☐ *Justificació:*

***b*)** Determineu també el genotip de tots els membres d'aquesta família. Indiqueu clarament la simbologia i la nomenclatura que feu servir per a cadascun dels al·lels.

Simbologia:
Genotips: I-1: I-2: II-1: II-2: II-3:

2. Quina probabilitat té el fill sa de l'arbre genealògic anterior de ser heterozigot? Justifiqueu la resposta.
[1 punt]

3. Les persones que tenen la
les cèl·lules.
[1 punt]

a) Quina de les figures se
resposta.

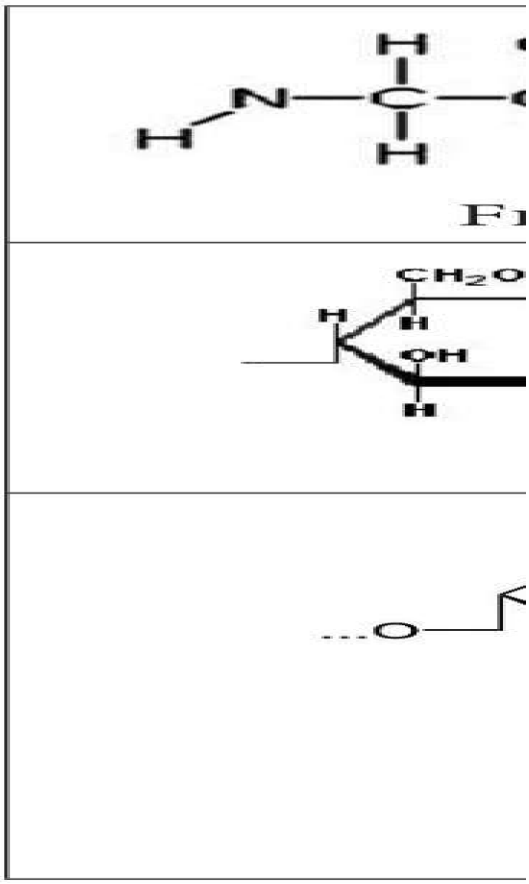


Figura que correspon al

Justificació:

***b*)** Expliqueu la funció del glicogen. Anomeneu els dos tipus de cèl·lules del cos humà on es localitza la major part del glicogen.

Funció del glicogen:
Nom dels dos tipus de cèl·lules on es localitza el glicogen:

Exercici 1

L'asma és una malaltia causada per la inflamació de la mucosa respiratòria dels bronquis. Aquesta inflamació provoca la disminució de l'espai per on passa l'aire i dificulta la respiració. Els factors que fan que una persona sigui asmàtica són múltiples i hi intervenen components genètics i ambientals.

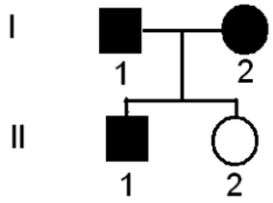
1. L'illa habitada més remota de la Terra és Tristan da Cunha, al bell mig de l'Atlàntic sud. La meitat dels seus 275 habitants pateixen asma.



Atès que l'aire de Tristan da Cunha és un dels més nets del món, el doctor Zamel, de la Universitat de Toronto, va sospitar que els habitants de l'illa podien patir un tipus d'asma d'origen exclusivament genètic. L'anàlisi de mostres de DNA de la població autòctona va mostrar que l'asma era deguda a un al·lel poc freqüent d'un gen localitzat al braç curt del cromosoma 11, anomenat ESE3.

[1 punt]

a) En l'arbre genealògic següent, els símbols de color negre representen persones amb asma. Indiqueu si l'al·lel responsable de l'asma que pateixen els habitants de l'illa és dominant o recessiu. Justifiqueu la resposta.



Tipus d'herència:
Justificació:

b) Quina és la probabilitat que l'individu II-1 sigui heterozigot?

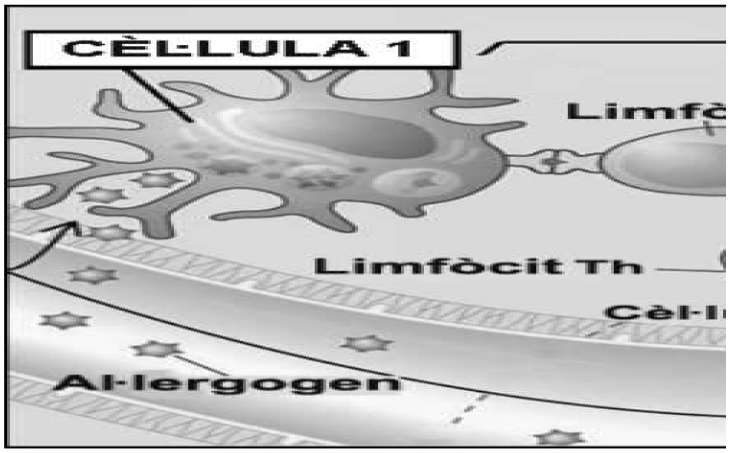
2. Tota la població actual d
descendeix de 8 homes i 7
que van arribar-hi entre
1908. De fet, a l'illa només
cognoms diferents. Ser asr
Tristan da Cunha no supc
avantatge adaptatiu; en real
un problema seriós, ja que
disposen d'un metge i l'h
més proper està a 7 dies
xell.

Com explicaríeu la freq
d'asmàtics desmesuradame
a Tristan da Cunha? Com
mena el procés evolutiu q
responsable?

[1 punt]

Nom del procés evolutiu:
Explicació:

3. En altres llocs, normalme
cadenant de la inflamació
al·lergogen. L'esquema sin
[1 punt]



a) La part de l'esquema
Expliqueu breument e

Nom de la cèl·lula 1:
Explicació del procés:

b) La part de l'esquema i
una exposició posteric
de la principal substàr

Substància alliberada p
Explicació del procés:

Exercici 1

Un nen d'onze an

Quan tenia vuit anys, a
diagnosticar adrenoleucodis
una malaltia hereditària assc
cions d'un gen situat al crom
impedeix un metabolisme cor
grassos. La patologia afecta pr
teixit nerviós i causa la mort e
renques.

L'Izan podrà viure gràcie
de les seves germanes besso
que va dur a terme l'equip mè
va consistir en la selecció ger
fossin també immunològicam
bessones nasquessin lliures de
ment es va dur a terme amb c
les bessones. Al cap de poc ter

1. Utilitzant la simbologia indicada i una nomenclatura escaient, elaboreu l'arbre genealògic d'aquesta família (el pare, la mare, el fill afectat i les dues filles bessones). Indiqueu també el genotip d'aquests 5 individus i determineu el patró d'herència de l'ADL.

[1 punt]

□ = Home sa ■ = Home amb ADL ○ = Dona sana ● = Dona amb ADL

Nomenclatura:
Arbre genealògic:
Genotip de: Pare de l'Izan: Mare de l'Izan: Izan: Germana 1 de l'Izan: Germana 2 de l'Izan:
Tipus d'herència de l'ADL:

2. Les cèl·lules dels malalts d'ADL no poden degradar els àcids grassos de cadena llarga (de més de 16 àtoms de carboni), els quals s'acumulen en els teixits i causen la simptomatologia pròpia d'aquesta malaltia.

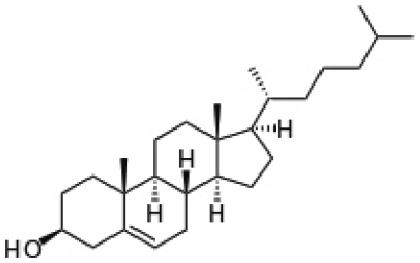
[1 punt]

a) Indiqueu quines de les biomolècules següents (A, B, C, D, E) són:

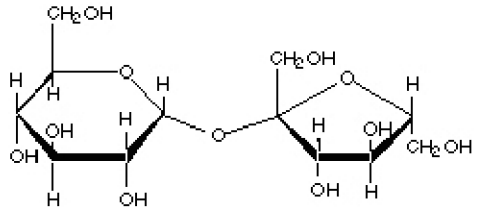
Lípids:

Àcids grassos:

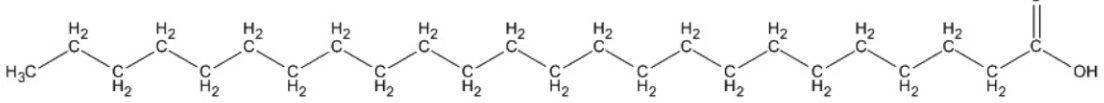
Àcids grassos que no poden degradar els malalts d'ADL:



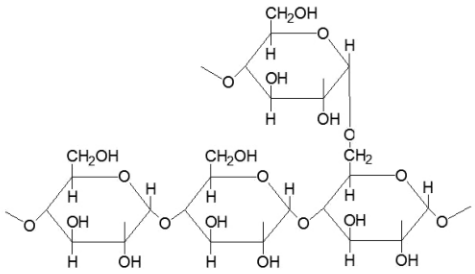
Biomolècula A



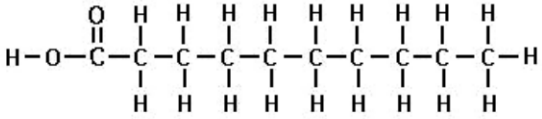
Biomolècula B



Biomolècula C



Biomolècula D



Biomolècula E

b) Per quina via metabòlica específica són degradats els àcids grassos fins a acetil-CoA? A quin compartiment cel·lular té lloc aquest procés?

Via metabòlica específica de degradació dels àcids grassos:
Compartiment cel·lular on té lloc aquesta via metabòlica:

3. Per a curar l'Izan, a banda de seleccionar embrions sans en relació amb l'ADL, també era necessari que aquests fossin immunològicament compatibles amb l'antigen leucocitari humà (HLA, en humans equivalent al complex major d'histocompatibilitat o MHC).

Expliqueu el procés que hauria tingut lloc en el cos de l'Izan si se li haguessin implantat cèl·lules procedents d'una persona no compatible. Utilitzeu adequadament els termes següents: *antígens HLA, anticossos, limfòcits B, limfòcits T, cèl·lules plasmàtiques, macròfags, cèl·lules presentadores de l'antigen*.

[1 punt]

Exercici 4

La hipercolesterolèmia familiar és una malaltia genètica autosòmica que afecta els receptors del colesterol. Aquests receptors, unes proteïnes situades a la membrana plasmàtica, reconeixen les lipoproteïnes que transporten el colesterol i les fan entrar a l'interior de la cèl·lula. El mal funcionament dels receptors comporta nivells alts de colesterol a la sang.

El primer diagnòstic de la hipercolesterolèmia familiar s'obté per mitjà d'una anàlisi de sang. Amb una alimentació equilibrada i si no hi ha altres factors que els modifiquin, els nivells de colesterol en els adults poden ser els següents:

	Homes	*Dones*
Homozigots per a l'al·lel normal	150-250 $mg \cdot dL^{-1}$	75-175 $mg \cdot dL^{-1}$
Heterozigots	250-450 $mg \cdot dL^{-1}$	175-400 $mg \cdot dL^{-1}$
Homozigots per a l'al·lel de la hipercolesterolèmia familiar	$> 450\ mg \cdot dL^{-1}$	$> 400\ mg \cdot dL^{-1}$

Els valors per sobre dels 250 $mg \cdot dL^{-1}$ en els homes i dels 175 $mg \cdot dL^{-1}$ en les dones es consideren propis de la hipercolesterolèmia.

1. El colesterol és una biomolècula lipídica.

[1 punt]

a) A quin grup de lípids pertany el colesterol? Escriviu una de les funcions d'aquesta biomolècula.

Grup de lípids:
Funció del colesterol:

b) Una dona que s'alimenta correctament i no presenta altres factors de risc es fa una anàlisi de sang. Els resultats obtinguts són $2 \times 10^{-3}\ g \cdot cm^{-3}$ de colesterol. En funció de les dades de la taula, es pot considerar afectada per aquesta malaltia?

2. La hipercolesterolèmia familiar és deguda a la mutació d'un gen del cromosoma 19. Pel que fa als nivells de colesterol en la sang que es mostren en la taula anterior, quin tipus de relació (dominància, codominància o herència intermèdia) s'esdevé entre l'al·lel normal i el de la hipercolesterolèmia familiar? Justifiqueu la resposta.

[1 punt]

Tipus de relació entre els al·lels esmentats:
Justificació:

15

Etiqueta del corrector/a

Etiqueta identificadora de l'alumne/a

40. PAU 2012 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3

El marciment vascular del tomàquet és una patologia provocada per algunes variants del fong *Fusarium oxysporum*. Una empresa que vol produir derivats del tomàquet demana als enginyers agrònoms si és possible obtenir una varietat de tomaqueres que sigui resistent al fong i que produeixi tomàquets de mida grosa.

Per a obtenir-la, els enginyers disposen de dues varietats de tomaquera: una és resistent al fong i produeix tomàquets petits, i l'altra hi és sensible i produeix tomàquets grans. Totes dues varietats són línies pures i cada caràcter és regulat per una parella d'al·lels.

1. Per iniciar la recerca, es duen a terme una sèrie d'encreuaments entre les dues varietats de tomaqueres. En la primera generació filial, el 100 % de les tomaqueres obtingudes són resistents al fong i produeixen tomàquets petits.

Escriviu els genotips i els fenotips de la generació paterna i de la primera generació filial i justifiqueu el patró d'herència. Indiqueu clarament la simbologia utilitzada per a cadascun dels al·lels.

[1 punt]

Simbologia:
Genotips i fenotips de la generació paterna:
Genotip i fenotip de la primera generació filial:
Patró d'herència i justificació:

2. L'autofecundació dels individus de la primera generació filial origina una segona generació filial amb els resultats següents:

Resultats F_2	*Resistents*	*Sensibles*
Tomàquets petits	3 841	1 261
Tomàquets grossos	1 233	415

Calculeu la proporció en què apareixen els diferents fenotips.
[1 punt]

3. Feu una taula amb els genotips derivats d'aquest encreuament i expliqueu per què, a partir d'aquests genotips, s'obtenen aquestes proporcions fenotípiques.
[1 punt]

Exercici 1

En els mamífers, la visió
primats. Aquest caràcter es
que codifiquen pigments esp
colors bàsics.

1. En les espècies de micc
de visió dels colors verr
tres al·lels codominants
al cromosoma X (X^{VM}
verd).

Una femella que veu e
Escriviu el genotip de ca
porcions esperades, genc
[1 punt]

Genotip dels progenitors:
Esquema de l'encreuamer
Proporcions genotípiques

2. L'estudi del gen de l'opsina ha revelat que els seus al·lels X^{VM} (pigment per a la visió del color vermell), X^{G} (groc) i X^{VD} (verd) es van originar per mutació en diferents moments de la història evolutiva dels primats. Argumenteu, en termes neodarwinistes, per què la freqüència d'aquests al·lels es va anar incrementant fins a trobar-se en la pràctica totalitat d'aquests animals.

[1 punt]

---

3. Per estudiar els circuits nerviosos que permeten la visió completa en color, els investigadors han desenvolupat un ratolí transgènic al qual han transferit dos al·lels diferents del gen de l'opsina. Expliqueu el procés biotecnològic que deuen haver seguit per a obtenir aquest ratolí transgènic.

[1 punt]

Exercici 2

La pesta porcina és una r
sada per un virus que afect
infecció pot tenir dues manif
produir símptomes lleus (po
mortal (porcs sensibles). S'i
questa diferència en la morta
presència d'un al·lel que co
porcs portadors.

Per a fer aquesta anàlisi s
ment porcs mascle i femella
que han patit la forma lleu d
resistents. També s'han encr
questa malaltia, i s'ha obting

S'han utilitzat animals d

P po
F1

F1 porcs resiste
F2 12 descende (porcs i

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

a) Raoneu si l'al·lel que determina la resistència és dominant o recessiu, i si l'herència d'aquest caràcter és autosòmica o està lligada al sexe.

Relació entre els al·lels
Al·lel dominant o recessiu?
Justificació:

Tipus d'herència
Autosòmica o lligada al sexe?
Justificació:

b) Assigneu els genotips als esquemes d'aquests encreuaments (indiqueu-hi els genotips dels animals implicats).

Encreuament 1:
Encreuament 2:

2. Volem conèixer el genotip d'una de les truges resistents de la F2. Expliqueu raonadament quin encreuament faríeu per a determinar-lo.

[1 punt]

43. PAU 2010 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2

Ejercicio 2

En 1984, para conmemorar el centenario de la muerte de Mendel, unos científicos de la Universidad de Brno (República Checa), situada cerca del convento donde Mendel realizó sus experimentos, repitieron algunos de los históricos cruzamientos que permitieron enunciar las leyes de la herencia biológica. En concreto, escogieron plantas de guisante según los siguientes caracteres: la forma de la vaina (hinchada o arrugada) y el color de las flores (blancas o violetas).

Cruzaron una planta de guisante con vainas hinchadas y flores blancas con otra que tenía vainas arrugadas y flores violetas. Las dos plantas eran líneas puras. En la primera generación (F1), todas las plantas de guisante tenían vainas hinchadas y flores violetas. Después obtuvieron la segunda generación (F2), por autofecundación de las plantas de guisante de la F1. La siguiente tabla muestra los resultados que obtuvieron:

Resultados F2	*Vainas hinchadas*	*Vainas arrugadas*
Flores violetas	3 935	1 325
Flores blancas	1 305	438

1. Justifique los resultados obtenidos en la F1. No olvide utilizar una nomenclatura adecuada y citar el tipo de relación para cada par de alelos.

[1 punto]

Nomenclatura:
Relación entre los alelos:
Justificación de los resultados de la F1:

2. Responda a las siguientes cuestiones, relativas a la F2.
[1 punto]

a) Calcule la proporción en la que aparecen los diferentes fenotipos de la F2. Haga un esquema o una tabla que explique por qué se obtienen dichas proporciones.

b) En una visita guiada a los campos donde se realizaron estos experimentos, un estudiante preguntó si con estos resultados es posible saber si el gen que determina la forma de las vainas y el gen que determina el color de las flores se encuentran en un mismo cromosoma o bien en cromosomas diferentes. ¿Qué le contestaría? Justifique la respuesta.

44. PAU 2010 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 2

Ejercicio 2

El síndrome de Alport es una enfermedad genética poco frecuente que provoca disfunciones en los riñones, sordera y, en algunos casos, defectos visuales. Esta enfermedad está causada por una mutación en el gen del colágeno *COL4A5*.

1. Teniendo en cuenta el siguiente texto, argumente razonadamente si este gen está situado en un autosoma o en un cromosoma sexual.
[1 punto]

> Las mujeres, aunque no manifiesten la enfermedad, pueden transmitir el gen mutado a sus descendientes. En cambio, los hombres que no manifiestan la enfermedad no lo pueden transmitir nunca.

2. Teresa y Pere, que no manifiestan la enfermedad y han tenido un hijo (varón) sin este síndrome, quieren tener otro hijo o una hija. Están preocupados porque, aunque los padres de Pere y la madre de Teresa no presentaban la enfermedad, al padre de Teresa le diagnosticaron el síndrome de Alport.

[1 punto]

a) Dibuje el árbol genealógico de todos los miembros de esta familia y escriba los genotipos de cada uno de ellos. Use círculos para representar a las mujeres y cuadrados para los hombres. Utilice símbolos llenos (pintados por dentro) para indicar los miembros afectados y símbolos vacíos para indicar los miembros sanos.

b) En caso de que tengan otro hijo o una hija, calcule las siguientes probabilidades:

Probabilidad de tener una niña con el síndrome de Alport	*Probabilidad de tener un niño con el síndrome de Alport*

45. PAU 2009 · Setembre · Sèrie 1 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4

Les violetes es poden reproduir espontàniament de tres maneres diferents:

A. Les flors grosses són pol·linitzades per insectes i formen llavors.

B. Les flors petites, que solen estar prop del terra, no s'obren mai, s'autopol·linitzen dins el mateix brot i formen llavors.

C. A partir de la multiplicació vegetativa de la tija subterrània o rizoma.

1. Segons aquesta informació, empleneu el quadre següent amb la paraula en negreta que correspongui:
[1 punt]

	A	*B*	*C*
Tipus de reproducció: **sexual/asexual**			
Com seran els descendents? **diploides/haploides**			

2. Escriviu, com a mínim, un avantatge i un inconvenient de la reproducció sexual i de la reproducció asexual.

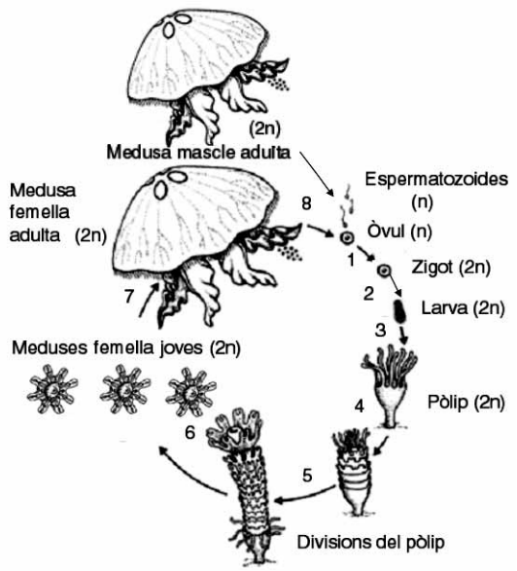
[1 punt]

Tipus de reproducció	*Avantatges*	*Inconvenients*
Sexual		
Asexual		

46. PAU 2009 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 1

Exercici 1

Els darrers estius, la proliferació de meduses a les costes catalanes ha estat un fet freqüent. La figura següent mostra el cicle biològic d'*Aurelia aurita*, una espècie de meduses comuna al Mediterrani.



1. Completeu el quadre següent sobre el cicle biològic de la medusa *Aurelia aurita* i els processos que comprèn, justificant adequadament cada resposta:
[1 punt]

Dada	*Resposta i justificació*
Tipus de cicle biològic	
Ubicació de la meiosi (indiqueu el número de la imatge corresponent)	
Tipus de reproducció presents en el cicle (indiqueu el número o números de la imatge corresponents en cada cas)	
Tipus de desenvolupament (directe o indirecte)	

2. Responeu a les qüestions següents sobre la reproducció de les meduses:
[1 punt]

a) Creieu que la manera de reproduir-se de les meduses té alguna relació amb la ràpida proliferació que experimenten quan les condicions ambientals els són favorables? Raoneu la resposta.

b) Anomeneu els tipus de reproducció presents en el cicle biològic de les meduses i expliqueu un avantatge de cadascun.

	Avantatge
Tipus de reproducció: _____	
Tipus de reproducció: _____	

3. En Josep i en Nil, dos amics de segon de batxillerat científic, han anat a banyar-se a la platja. Al passeig Marítim es troben un empleat de l'Ajuntament que reparteix uns tríptics sobre les meduses i els efectes que té la picada de medusa. En aquest full es mostra el dibuix del cicle biològic de la medusa que heu vist abans. Després d'observar-lo, en Nil afirma:

— T'hi has fixat, Josep? Les meduses joves que es formen a partir d'un mateix pòlip són totes del mateix sexe. Això és impossible!

En Josep respon:

— T'equivoques, Nil, crec que això és correcte. No es poden formar meduses mascle i meduses femella a partir d'un mateix pòlip.

Digueu quin dels dos nois creieu que té raó, i justifiqueu la resposta:
[1 punt]

Qui té raó?	
Justificació	

Exercici 4

Al final d'octubre del 2007, la premsa va publicar la notícia següent:

> ***Una anàlisi de dos neandertals demostra que aquests dos individus eren pèl-rojos***
>
> Els científics han aconseguit determinar el color dels cabells i de la pell de dos individus neandertals després de trobar, en el DNA aïllat dels fòssils, una mutació del gen anomenat *MC1R*, present també en els humans actuals.
>
> El gen MC1R codifica una proteïna localitzada en les cèl·lules que sintetitzen la melanina, el pigment responsable del color de la pell, dels ulls i dels cabells.
>
> El gen MC1R normal és autosòmic dominant i regula la síntesi de melanina de color marró fosc. Els individus que presenten la mutació només poden sintetitzar melanina de color rogenc.
>
> Adaptació feta a partir d'un text d'*El Periódico de Catalunya* (26 octubre 2007)

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

a) Quin color de pell i de cabells tindran els individus que presentin la mutació del gen MC1R? Justifiqueu la resposta.

b) Escolliu i especifiqueu una notació adient per a aquest gen. Quin era el genotip per a aquest caràcter dels dos neandertals estudiats? Justifiqueu la resposta.

Notació:
Genotip:
Justificació:

2. Els individus pèl-rojos, malgrat que estan poc protegits davant la radiació solar intensa, tenen una capacitat més gran de sintetitzar vitamina D en les condicions d'escassetat de radiació pròpies dels climes freds. S'ha demostrat que la mutació del gen MC1R es va originar al nord d'Europa fa milers d'anys. Actualment, un 13 % de la població d'Escòcia és pèl-roja. Expliqueu en termes evolutius neodarwinistes per què aquesta mutació és més freqüent entre els habitants d'aquesta zona que entre les poblacions del sud d'Europa.

[1 punt]

OPCIÓ A

Exercici 3

Llegiu el text següent, qu
ció de la pell originada per u

> Tanzània nomena una
> tima d'assassinats ritua
>
> Així que neixen, ja
> mare, perquè creu que
> Pateixen probleme
> [...]. N'hi ha molts que

1. Expliqueu raonadament
la mare sigui l'única resp
[1 punt]

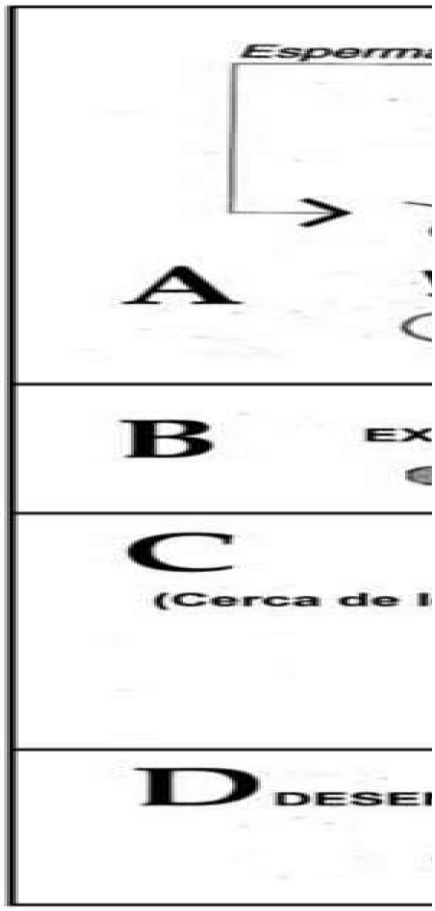
2. Tenint en compte que la melanina és la proteïna responsable de la pigmentació en els éssers humans, utilitzeu els coneixements que teniu de genètica per a explicar la manca de pigmentació en les persones albines.
[1 punt]

3. Expliqueu raonadament, i en termes evolutius vigents (neodarwinistes), per què al nord d'Europa hi ha més persones albines que a l'Àfrica.
[1 punt]

OPCIÓ B

Exercici 3

Entre un 5% i un 10% d
poden preveure. Si una parell
al·lels implicats en la manif
genètica dels seus embrions
Reproducció Humana Assisti
cés de selecció genètica, però



FONT: Figu

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

a) Ordeneu les quatre fases del procés de selecció genètica i expliqueu-les breument.

	Fase (A, B, C o D)	*Explicació*
1		
2		
3		
4		

b) Expliqueu per què en aquest procediment de selecció genètica no cal analitzar totes les cèl·lules dels embrions. Justifiqueu la resposta.

2. Si la mare és heterozigota per a un al·lel implicat en la generació de càncers, tots els seus òvuls portaran aquest al·lel? Justifiqueu la resposta.

[1 punt]

3. Un dels gens que presenta al·lels implicats en la generació de càncers és el gen BRCA1. Quan les cèl·lules afectades tenen els dos al·lels homòlegs mutats, tota la proteïna BRCA1 que contenen és defectuosa, i és incapaç de controlar la proliferació de les cèl·lules afectades, la qual cosa genera un càncer. Expliqueu quina relació hi ha entre els al·lels mutats i la proteïna defectuosa.

[1 punt]

50. PAU 2009 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció B)

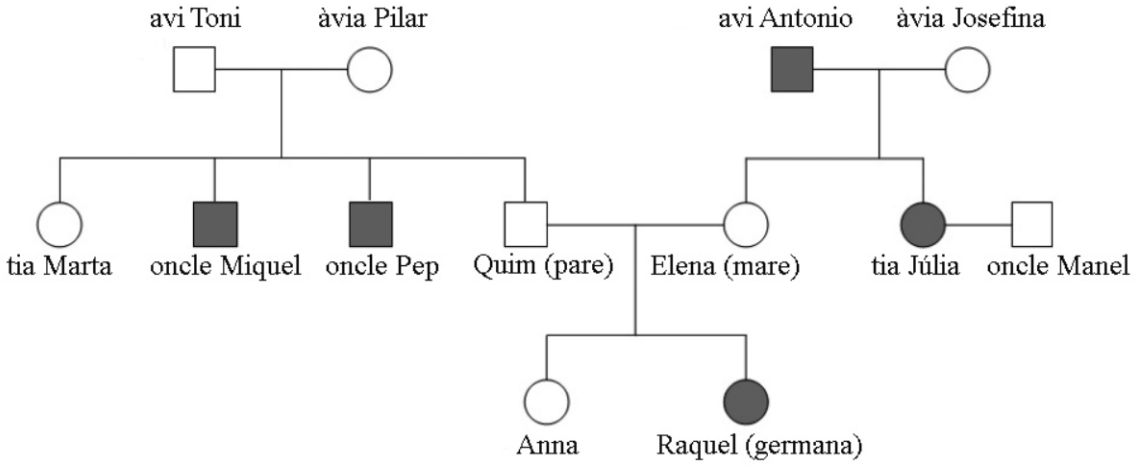
Exercici 4

A un grup d'alumnes del batxillerat científic, el professor de biologia els ha demanat que triïn un caràcter hereditari fàcil d'observar i que presenti poques variants. Han d'anotar de quina manera se'ls manifesta personalment aquest caràcter, així com als seus germans i als seus parents directes, especialment els pares i els avis.





L'Anna, una alumna del grup, ha triat el lòbul de l'orella, que pot ser lliure (imatge A) o estar enganxat a la cara (imatge B), i ha representat els resultats en l'arbre genealògic següent, en què les figures de color gris indiquen les persones amb el lòbul de l'orella enganxat:



1. A partir d'aquestes dades, responeu a les qüestions següents:
[1 punt]

a) El caràcter *lòbul de l'orella enganxat* és dominant o recessiu? Raoneu la resposta aportant evidències que observeu en l'arbre genealògic de l'Anna.

b) L'herència del caràcter *lòbul de l'orella* és autosòmica o està lligada al sexe? Raoneu la resposta aportant evidències que observeu en l'arbre genealògic de l'Anna.

2. Responeu a les qüestions següents:
[1 punt]

a) Si l'Anna tingués un germà petit, quina probabilitat tindria de néixer amb el lòbul de l'orella lliure? Justifiqueu la resposta.

b) La tia Júlia i l'oncle Manel han tingut dues filles i un fill. Sabent que ell és heterozigot per a aquest caràcter, quina probabilitat hi ha que tots tres tinguin el lòbul de l'orella enganxat? Justifiqueu la resposta.

Etiqueta del corrector/a

Etiqueta identificadora de l'alumne/a

Generalitat de Catalunya
Consell Interuniversitari de Catalunya
Organització de Proves d'Accés a la Universitat

Proves d'accés a la Universitat. Curs 2008-2009

Biologia

Sèrie 3

Opció d'examen

(Marqueu el quadre de l'opció triada)

OPCIÓ A ☐

OPCIÓ B ☐

Qualificació			
1	1		
	2		
	3		
2	1		
	2		
A/B 3	1		
	2		
	3		
A/B 4	1		
	2		
Qualificació final			

Etiqueta identificadora de l'alumne/a

Etiqueta de qualificació

Ubicació del tribunal .....

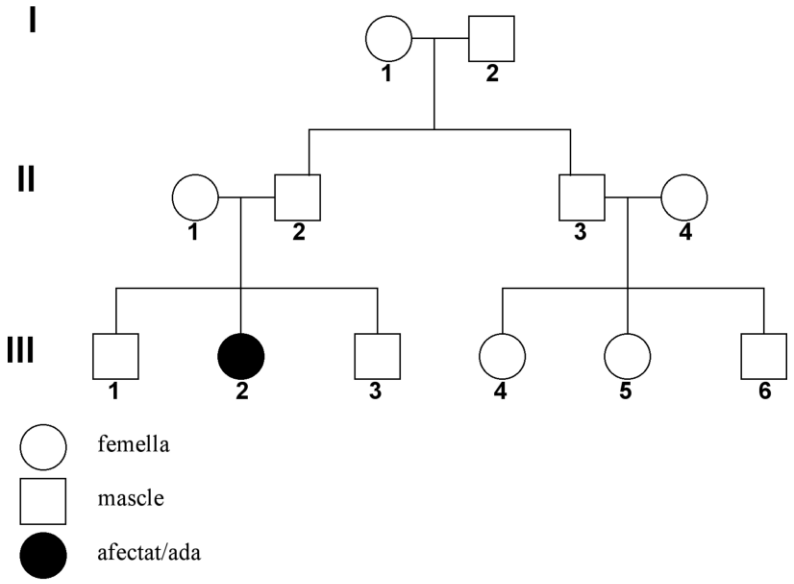
Número del tribunal .....

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.

51. PAU 2008 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 1

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.

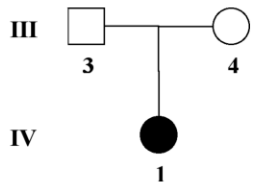
1. Suposem que es tracta d'un cas de miopia hereditària. Quin patró d'herència justifica aquesta genealogia? Expliqueu-ho.
[1 punt]

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

Individu	*Genotip o genotips possibles*	*Justificació*
II-1		
II-2		
III-2		
III-3		

3. 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.

[1 punt]

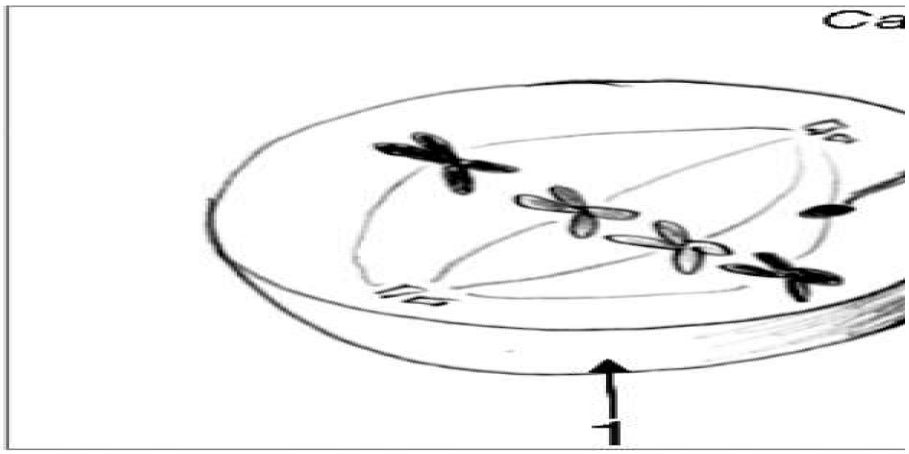


a) Per confirmar si la miopia de la filla d'aquests dos cosins té una base genètica, el genetista els pregunta si són parents i si tenen familiars afectats de miopia. Per què creieu que els fa aquesta pregunta?

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

Exercici 2

En un article de la revist
cular Peter Duesberg propos
del càncer. L'article anava ac



1. Observeu el dibuix i resp
[1 punt]

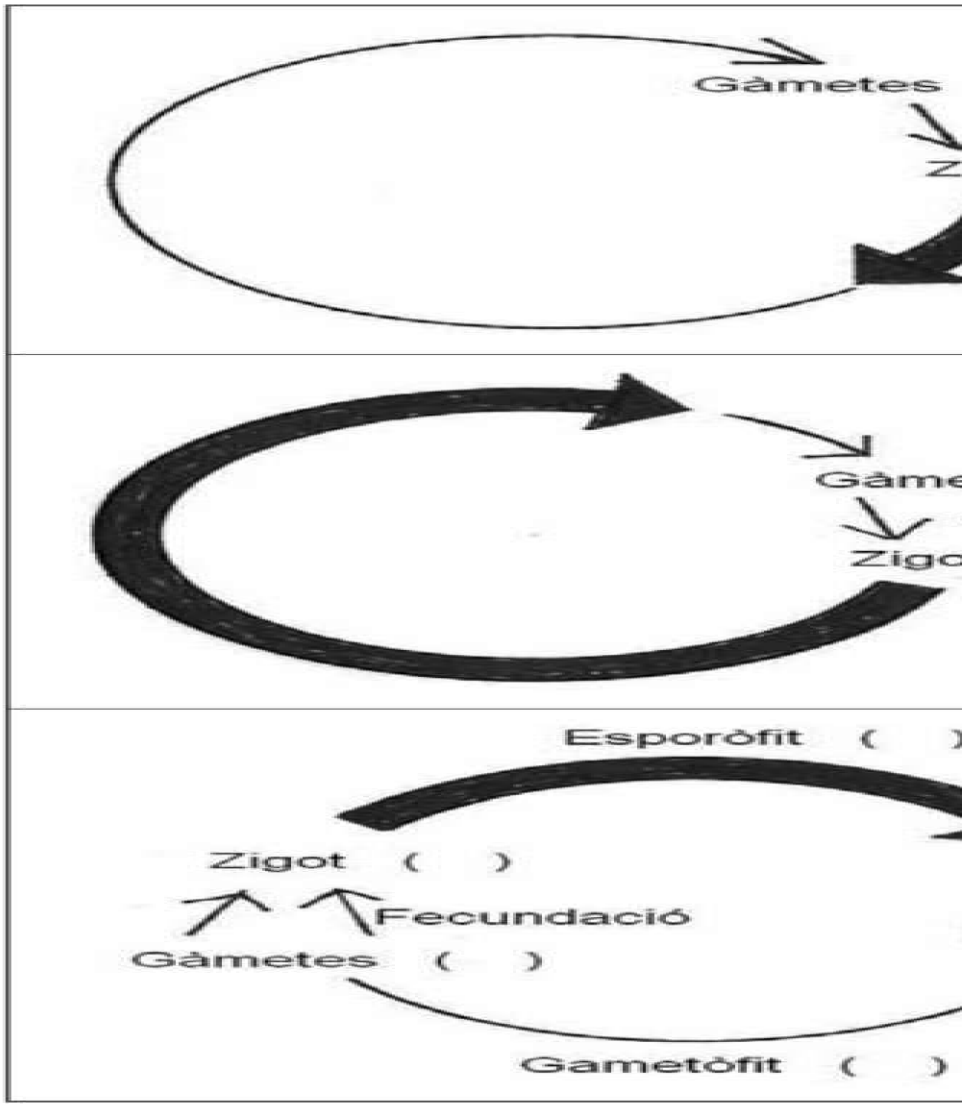
a) Digueu a quina de le
bé divisió meiòtica II
ro 1. Justifiqueu la re

Fase	
Justificació	

b) En condicions normals, quina és la funció biològica de les cèl·lules resultants de la meiosi?

c) Segons Peter Duesberg, com actua el carcinogen? Expliqueu-ho a partir de la informació que es mostra en el dibuix.

2. En funció del moment b
de cicles biològics, els qu
—— Escriviu dins els par
—— Escriviu una M en e
—— Escriviu el nom de c
[1 punt]



53. PAU 2008 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4

Una mutació puntual en
origina, en lloc de l'hemog
al·ludeix a la forma de falç
l'al·lel mutant. Aquest fet p
majoria de les persones afect



A: erit

1. Responeu a les qüestion
[1 punt]

a) Si Hb^A és l'al·lel nor
bles en la taula següe

b) Els eritròcits de les p
globina A. Semblant
mutant només conte
heterozigotes conten
ha entre els dos al·lel

2. Les persones heterozigotes no pateixen d'anèmia falciforme. D'altra banda, la presència de l'hemoglobina S en els seus eritròcits dificulta el desenvolupament del paràsit causant de la malària i, per tant, les protegeix d'aquesta greu malaltia. En les regions africanes on sovinteja la malària, la freqüència de l'al·lel Hb^S és anormalment alta. Expliqueu el mecanisme evolutiu que justifica la freqüència elevada de l'al·lel Hb^S en les zones afectades per la malària.
[1 punt]

Exercici 3

Mentre preparava l'exan
cialitzat en genètica i hi ha t

P

F_1

F_2

L'alumna ha pogut ente

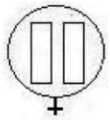
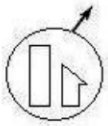
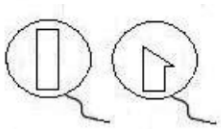
(

(

No obstant això, li ha co
ge en general.

1. En l'esquema anterior hi ha diversos símbols que representen diferents cèl·lules de les mosques. Indiqueu, en la taula següent, a quin tipus de cèl·lules es refereix cada cas. Expliqueu-ho.

[1 punt]

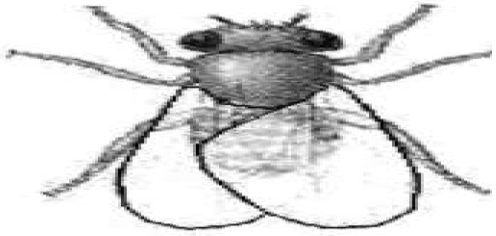
2. Responeu a les qüestions següents:

[1 punt]

a) Certament, la imatge representa un encreuament entre mosques *Drosophila melanogaster*. Però, de quin caràcter s'analitza l'herència?

b) Quin és el patró d'herència d'aquest caràcter? Expliqueu-ho raonadament.

3. Segons el patró d'herèi
típiques i fenotípiques q
següent:
[1 punt]



Exercici 1

En l'espècie humana, les
gènesi (formació d'òvuls) m
diverses fases del procés.

En la figura 1 es mostren
En la taula 1 es relaciona la
dotacions cromosòmiques qu

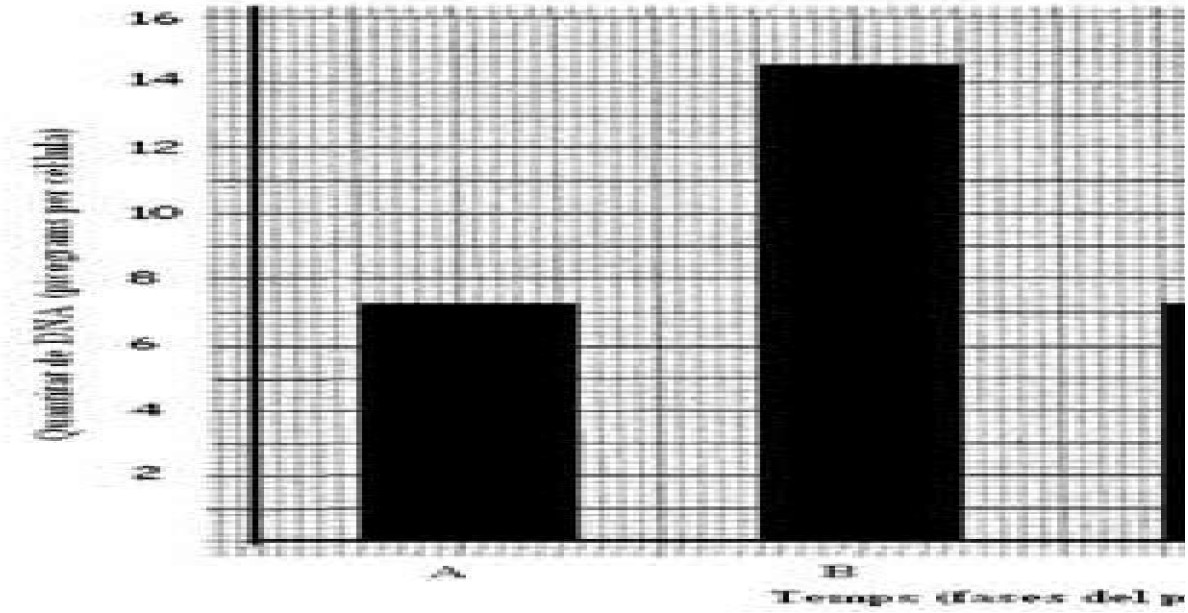


FIGURA 1. Variacions en la quant
cel·lular al llarg de l'ovogènesi.

1. En observar el gràfic i la
identificar el procés de d
Discutiu la validesa
ministren el gràfic i la ta
[1 punt]

2. Justifiqueu per què en la fase A les cèl·lules són diploides, però **no** es poden considerar diploides en la fase C.

[1 punt]

3. Al llarg de la vida fèrtil d'una dona, els ovaris alliberen al voltant de 400 òvuls madurs. Podem afirmar que cada un d'aquests òvuls serà portador d'una informació genètica diferent de la dels altres òvuls. Expliqueu el paper de la meiosi en aquest fet.

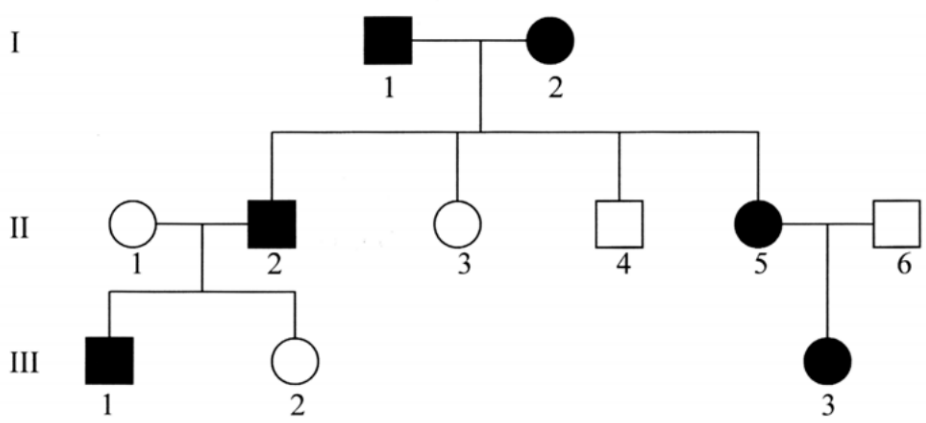
[1 punt]

56. PAU 2007 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4

La malaltia de Von Hippel-Lindau provoca un creixement anormal dels vasos sanguinis, la qual cosa pot comportar problemes de retina o l'aparició de diversos tumors.

La família representada en l'arbre genealògic següent presenta casos d'aquesta malaltia, marcats en negre:



1. Quin és el patró d'herència (dominant/recessiu - autosòmic/lligat al sexe) de la malaltia de Von Hippel-Lindau? Justifiqueu-ho a partir de l'arbre genealògic.
[1 punt]

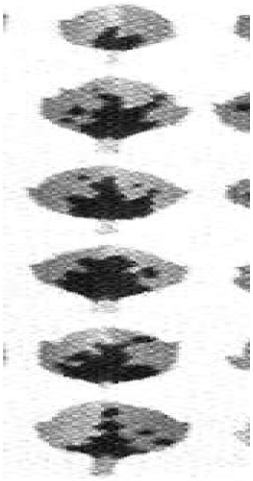
2. «En una persona sana, l'al·lel normal s'expressa en una proteïna que evita l'excessiva proliferació cel·lular.»
[1 punt]

a) Considerant la funció normal d'aquest gen, raoneu per què aquests malalts pateixen més tumors que altres persones. Quin procés cel·lular hi és afectat?

b) Esmenteu quines cèl·lules del sistema immunitari intervenen contra les cèl·lules tumorals (canceroses).

Exercici 2

Algunes espècies de plan
taques a les fulles: uns exem
amb taques més o menys gra
Es va autofecundar una
fulla representant de cadascu



1. Proposeu un patró d'her
de tots els símbols que f
possibles dels descenden
[1 punt]

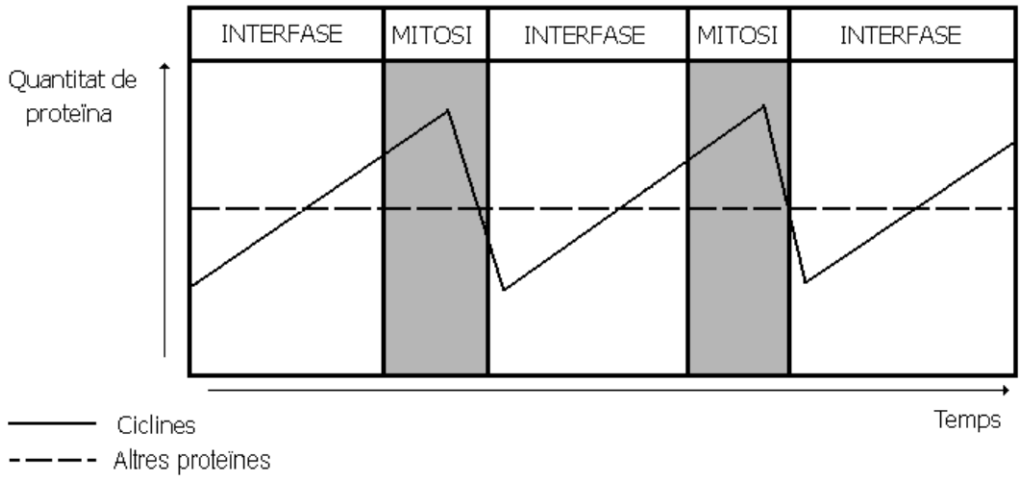
2. Volem conèixer el genotip d'una de les plantes amb taques del dibuix. Quin encreuament faríeu? Expliqueu-ho.
[1 punt]

58. PAU 2007 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 3 (Opció B)

Exercici 3

S'ha investigat la influència que un cert tipus de proteïnes, anomenades *ciclines*, exerceixen sobre la divisió cel·lular en un cultiu de cèl·lules musculars humanes.

El gràfic següent s'ha elaborat a partir dels resultats de diverses anàlisis.



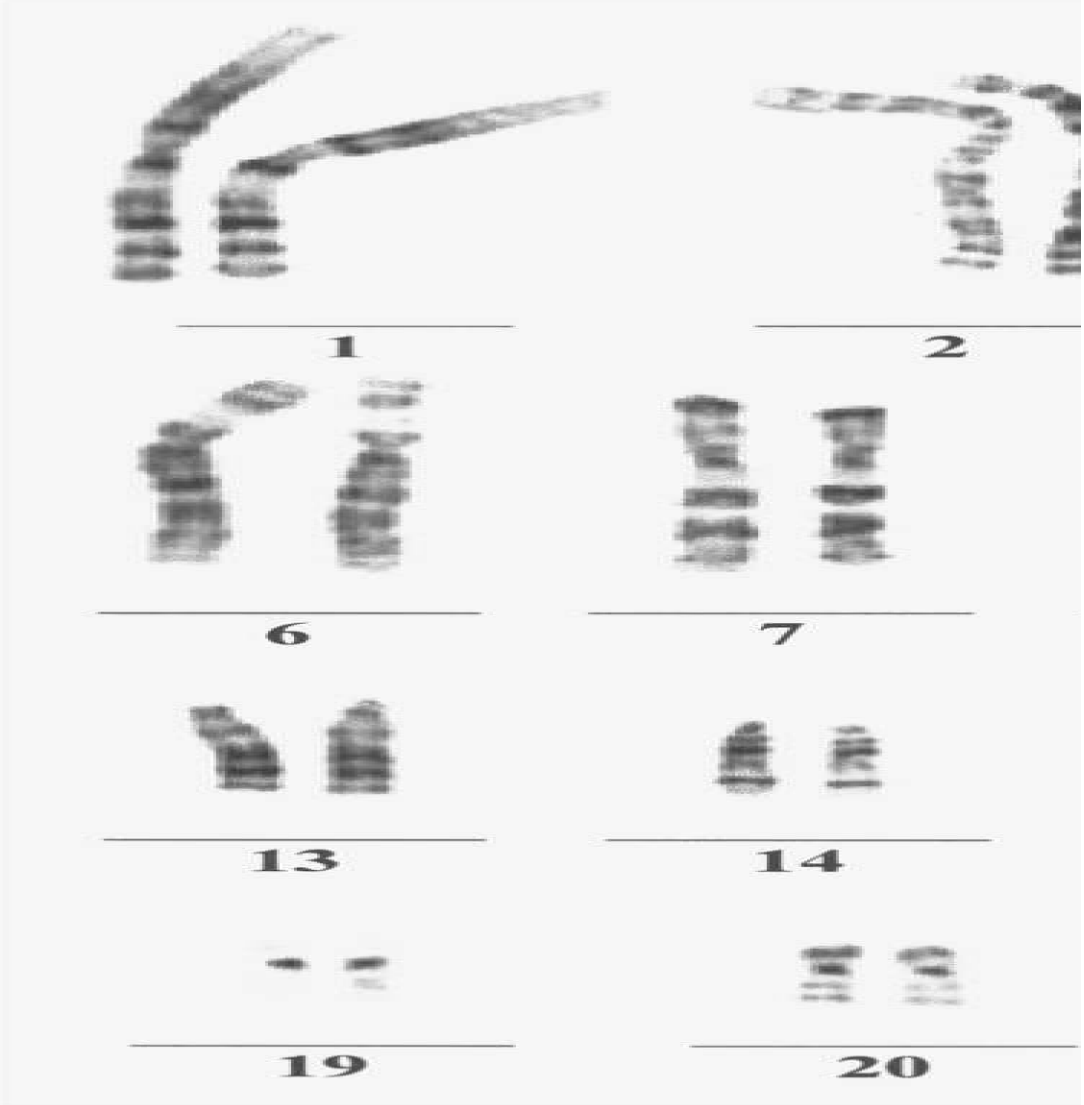
1. Creieu que els resultats representats en el gràfic poden ajudar a resoldre el problema que es volia investigar? Expliqueu-ho.
[1 punt]

2. Com podeu observar en el gràfic, en el cicle cel·lular de les cèl·lules musculars humanes, les mitosis s'alternen amb les interfases. Seria possible que, en aquest cultiu, hi aparegués una meiosi? Expliqueu-ho.
[1 punt]

3. Al llarg de quin procés biològic dels humans es produeix la meiosi? Expliqueu la importància de la meiosi en el context d'aquest procés.
[1 punt]

Exercici 1

La figura següent present
la possible causa de la se
nucleades (leucòcits) de l



(*Font*: http://www.biology.arizo

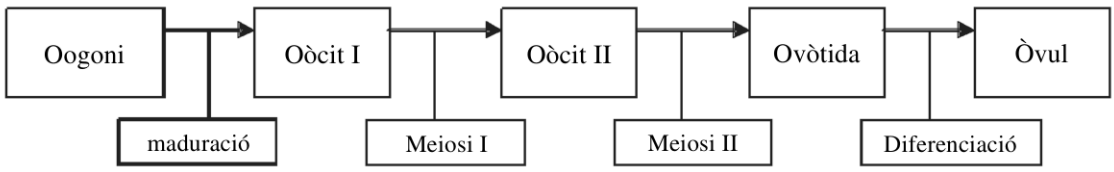
1) [1 punt]
Discutiu la validesa de les afirmacions següents:
a) La persona a la qual correspon el cariotip és un home.

b) La cèl·lula sanguínia de la qual es va obtenir el cariotip estava en interfase o en meiosi.

2) [1 punt]
Observeu atentament el cariotip, que presenta una irregularitat.
a) Identifiqueu quina és aquesta irregularitat i raoneu com es pot haver originat.

.
b) Si el cariotip d'aquesta persona s'hagués obtingut d'una cèl·lula epitelial i no d'una cèl·lula sanguínia, presentaria la mateixa irregularitat? Justifiqueu-ho.

3) [1 punt]
L'esquema següent representa el procés de l'oogènesi humana, que condueix a la formació d'òvuls:



Quines de les cèl·lules de l'esquema són haploides (*n*) i quines són diploides (2*n*)? Indiqueu-ho a la taula següent, contestant *n* o 2*n* i justificant la resposta a partir de l'esquema.

Cèl·lula	*n* / 2*n*	JUSTIFICACIÓ
Oogoni		
Oòcit I		
Oòcit II		
Ovòtida		
Òvul		

60. PAU 2006 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 3 (Opció B)

Opció B

Exercici 3B

La síndrome de Chédiak Higashi és una alteració genètica greu que es manifesta en els primers anys de vida. És molt poc freqüent i és deguda a un gen defectuós localitzat al cromosoma 1. Es fonamenta, entre altres anomalies, en un funcionament anormal dels lisosomes (orgànuls que intervenen en la digestió cel·lular).

1) [1 punt]

a) Una parella sana té un fill afectat per la síndrome de Chédiak Higashi. Feu el pedigrí de l'encreuament i determineu el patró d'herència (dominant/recessiu). Indiqueu també el genotip de la mare, del pare i del fill.

b) Raoneu quina probabilitat té la parella que un altre descendent també estigui afectat per la malaltia.

2) [1 punt] Quan els metges van sospitar que la criatura estava afectada per la síndrome van preguntar a la parella: «Hi ha algun tipus de consanguinitat entre vostès?» Justifiqueu per què van fer aquesta pregunta (entenent per consanguinitat l'existència de parentiu entre ells).

3) [1 punt] Els neutròfils són cèl·lules afectades per aquesta síndrome. Expliqueu el paper dels neutròfils en el sistema immunològic i justifiqueu l'activitat especialment intensa que deuen tenir els lisosomes en aquest tipus de cèl·lules.

61. PAU 2006 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

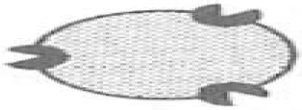
El factor sanguini Rh (antigen Rh) és un caràcter controlat per un gen amb dos al·lels **D** i **d**. L'al·lel **D** és el responsable de la síntesi de l'antigen Rh (Rh positiu), que es localitza a la membrana cel·lular dels eritròcits. Aquest al·lel domina sobre l'al·lel **d** que no codifica l'antigen (Rh negatiu).
Una dona Rh negativa i un home Rh positiu (el pare del qual era Rh negatiu) tenen un primer fill mascle Rh positiu.

1) [1 punt]

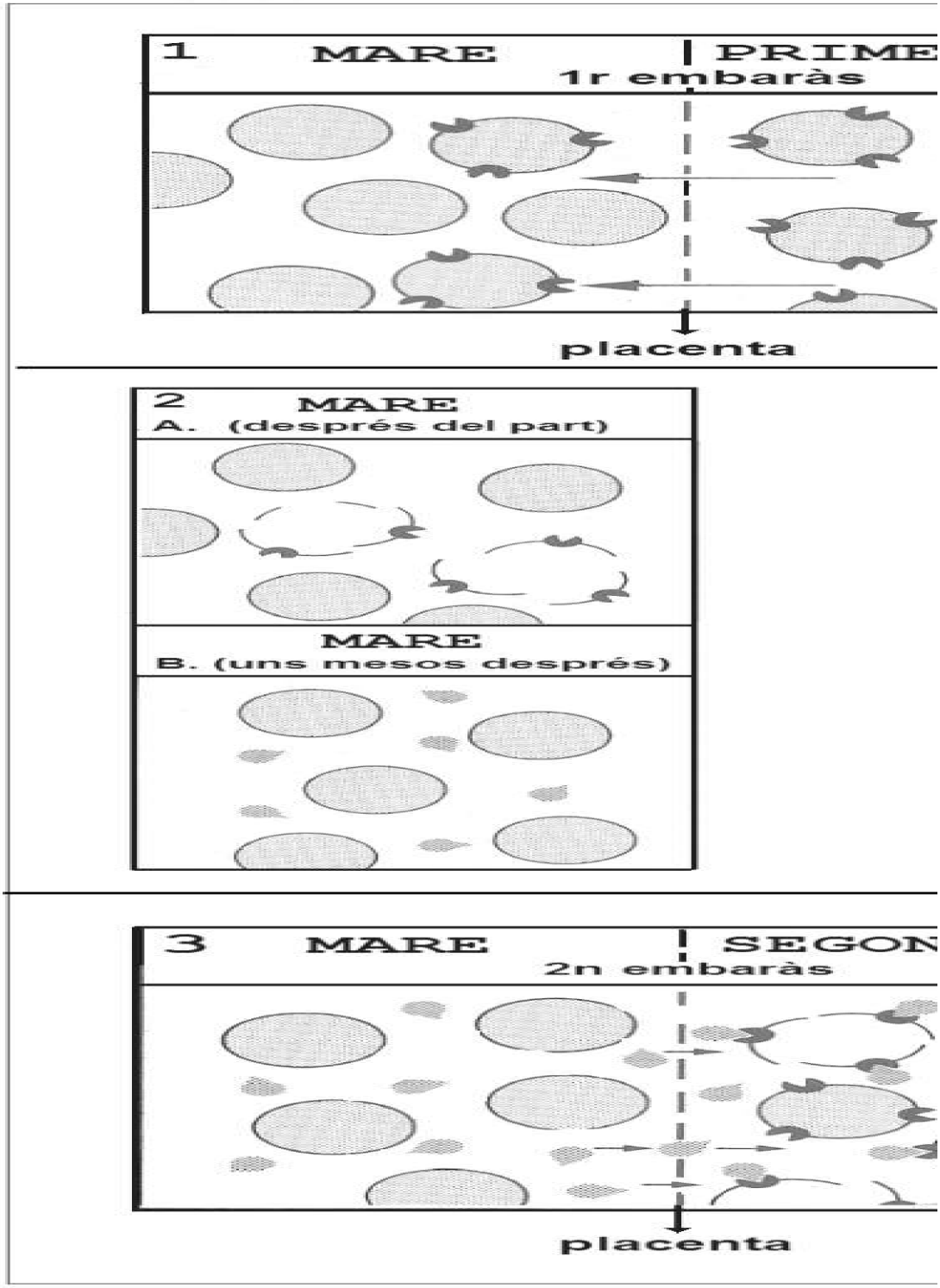
a) Raoneu si l'herència d'aquest gen és autosòmica o lligada al sexe.

b) Indiqueu les freqüències fenotípiques i genotípiques esperades de la descendència d'aquest encreuament.

2) [1 punt] Els gràfics seg
Rh negativa s'immunit
gen Rh. El gràfic 1 inc
sang del fetus passa a
informació que proporc



Eritròcit portador
de l'antigen Rh



62. PAU 2006 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

Exercici 1

S'ha encreuat una mongetera amb beines de mida gran i de forma corbada amb una altra mongetera amb beines de mida petita i de forma recta. Ambdues són línies pures. En la primera generació (F1) totes les mongetes tenen les beines grans i de forma corbada. La taula quantifica els fenotips que s'obtenen a la F2 quan es practica l'autofecundació de les mongeteres de la F1.

Resultats F2	Forma corbada	Forma recta
Beines grans	4670	1570
Beines petites	1530	520

1) [1 punt] Utilitzant una nomenclatura adient justifiqueu els resultats obtinguts a la F1 i **expliqueu** amb quina Llei de Mendel es relacionen. No oblideu esmentar el tipus de relació (dominància/recessivitat) per a cada parella d'al·lels.

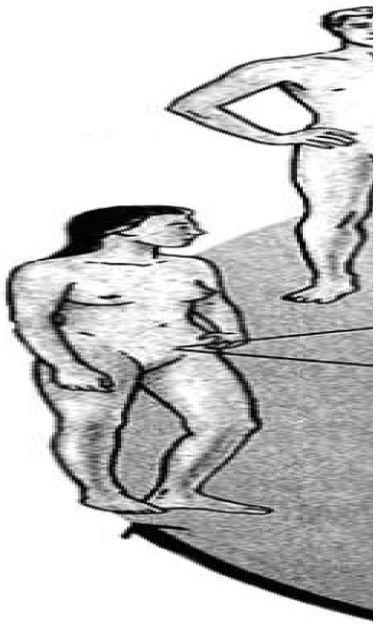
2) [1 punt] Calculeu la proporció en què apareixen els diferents fenotips de la F2. Feu un esquema o una taula que expliqui per què s'obtenen aquestes proporcions.

3) [1 punt] A partir dels resultats de la F2 un estudiant ha formulat la hipòtesi que el gen de la mida de la beina i el gen de la forma de la beina són en un mateix cromosoma. Considerant els resultats de la F2 discutiu si aquesta hipòtesi és vàlida o no.

63. PAU 2006 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 3 (Opció B)

Exercici 3B

Al diagrama es representa e



Fetu

1) [1 punt]

a) De quin tipus de cicle

b) Quina dotació cromosòmica tenen les cèl·lules següents? Justifiqueu les respostes.

— gàmeta A,

— zigot,

— les cèl·lules del fetus.

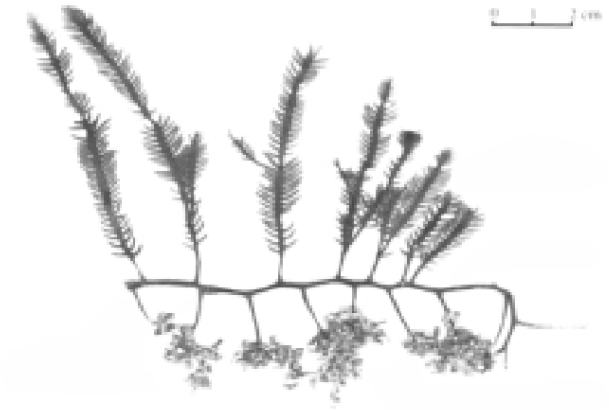
2) [1 punt] Associeu les fig
amb els tipus de divisió
diagrama anterior. Jus
resposta.

3) [1 punt] Imagineu que se substitueix amb èxit el nucli del gàmeta B per un nucli d'una cèl·lula mare de la pell (del teixit epitelial) de l'home del gràfic i s'implanta a l'úter de la dona **sense que hi hagi hagut fecundació**. Com seria el descendent en aquest cas? Expliqueu-ho.

64. PAU 2005 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 2

Exercici 2

La *Caulerpa taxifolia* és una alga que ha envaït la Mediterrània. Es pot multiplicar tant sexualment com asexualment mitjançant fragments de les frondes o de l'estoló.



1) [1 punt]

El cicle biològic d'aquesta alga és **haplont**. Feu un esquema d'aquest cicle i situeu-hi:

- gàmetes
- alga adulta
- zigot
- alga juvenil
- fase haploide
- fase diploide
- meiosi
- fecundació
- (n)
- (2n)

2) [1 punt]

La *Caulerpa taxifolia* també es pot dividir asexualment. Expliqueu quins avantatges i quins inconvenients presenta aquest tipus de reproducció respecte de la reproducció sexual.

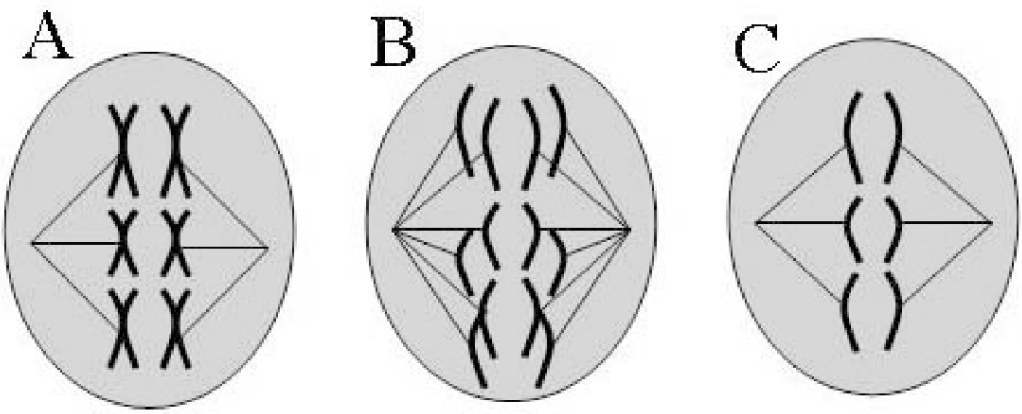
Avantatges	
Inconvenients	

65. PAU 2005 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 3 (Opció B)

OPCIÓ B

Exercici 3B

Observeu els tres dibuixos següents. Representen tres cèl·lules en divisió que pertanyen a diferents teixits d'una mateixa espècie animal.



1) [1 punt]

Dues d'aquestes cèl·lules s'estan dividint per meiosi. Indiqueu de quines es tracta i la fase del procés en la qual es troben. Justifiqueu la vostra resposta.

2) [1 punt]

a) Quants cromosomes té aquesta espècie animal?

b) Expliqueu la importància de la meiosi en la reproducció sexual.

3) [1 punt]

Raoneu si la següent afirmació és vàlida o no: tant els espermatozoides com els òvuls són 2n, per això el zigot farà la meiosi.

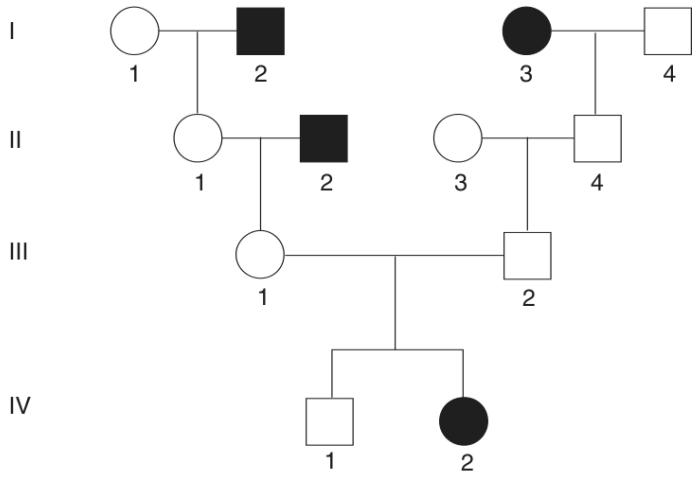
66. PAU 2005 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

La miopatia de Miyoshi és una distròfia muscular determinada per una mutació en el gen que codifica una proteïna que és necessària per desenvolupar un múscul sa.

1) [1 punt]

A partir de l'arbre genealògic, raoneu el patró d'herència (dominant/recessiu; lligat al sexe/autosòmic) de la malaltia, així com els genotips dels individus I2, I3, III1, III2 i IV2. Contesteu a les taules.
Els cercles representen dones i els quadrats, homes. Els individus que pateixen la malaltia apareixen en negre.



Patró d'herència	dominant / recessiu	lligat al sexe / autosòmic
Argumentació:		

	I 2	I 3	III 1	III 2	IV 2
GENOTIPS					

2) [1 punt]

A la població de Sueca, a València, s'ha trobat 9 afectats de miopatia de Miyoshi, d'entre una població total de 25.000 habitants. A la resta de la Comunitat Valenciana, que té aproximadament 4.450.000 habitants sense comptar Sueca, només hi ha 4 casos més, i a la resta del món és també molt poc freqüent; per exemple, al Japó, es dóna en un de cada 440.000 habitants. Sueca va ser repoblada fa 800 anys per 17 colons procedents de Tarragona.

a) Calculeu les freqüències de la malaltia als tres llocs esmentats.

	Sueca	Comunitat Valenciana	Japó
Freqüències			

b) Compareu les freqüències i justifiqueu les diferències entre la de Sueca i les altres.

67. PAU 2005 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

Un home que està afectat d'una determinada malaltia té descendència amb una dona sana. Dels vuit fills que tenen, quatre són nois i quatre són noies. Totes les noies pateixen la mateixa malaltia que el pare, però cap dels nois no la té.

1) [1 punt]

A partir d'aquesta informació, representeu el pedigrí (arbre genealògic) d'aquesta família. Quin és el patró d'herència més probable d'aquesta malaltia (dominant/recessiu; lligat al sexe/autosòmic)? Raoneu la resposta. (Feu servir cercles per representar les femelles i quadrats per als mascles. Assenyaleu els individus afectats per la malaltia pintant l'interior de la figura.) Empleneu les taules.

PEDIGRÍ

	Patró d'herència	
	dominant / recessiu	lligat al sexe / autosòmic
Argumentació		

2) [1 punt]

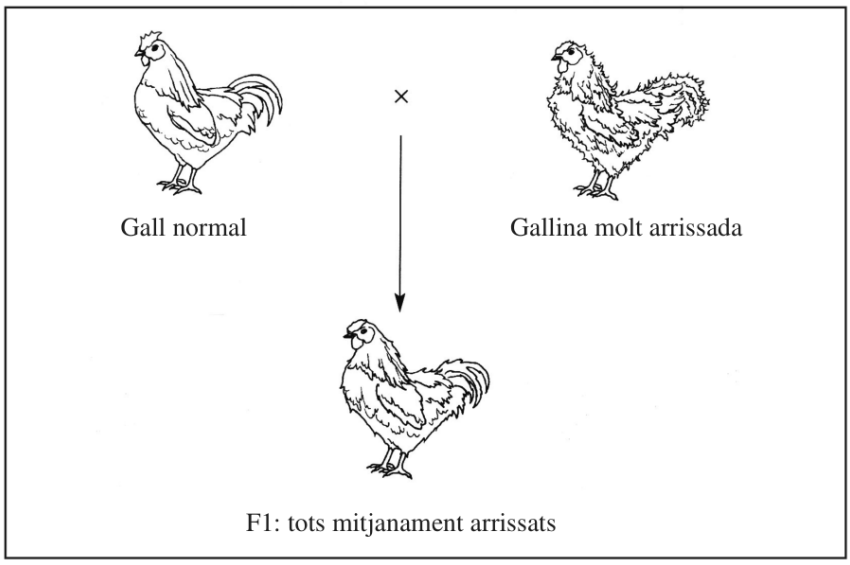
a) Descriviu el mecanisme de determinació (herència) del sexe en les persones. Elaboreu una taula amb les combinacions possibles.

b) En una discussió familiar, una de les filles de la família diu: «És l'òvul el que determina el sexe.» El seu germà opina que el que determina el sexe és l'espermatozoide que participa en la fecundació. Argumenteu quin dels dos té raó.

68. PAU 2005 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4B

Una característica de les plomes d'una certa varietat de gallines i galls està controlada per un sol gen amb dos al·lels: plomatge normal i plomatge arrissat.
L'esquema presenta el resultat d'un encreuament entre un gall i una gallina, tots dos homozigòtics.



1) [1 punt]

a) S'encreuen un gall i una gallina, **tots dos de la F1**. Completeu la taula amb els genotips esperats dels descendents (F2).

		Gàmetes procedents del gall pare (F1)	
Gàmetes procedents de la gallina mare (F1)			

b) Indiqueu la proporció esperada de fenotips en la F2.

2) [1 punt]

Completeu la taula 2 amb algun dels conceptes de la taula 1.

Taula 1

A	Dominant
B	Haploide
C	Gàmeta
D	Homozigòtic
E	Recessiu
F	Diploide
G	Autosoma
H	Heterocromosoma o cromosoma sexual
I	Heterozigòtic
J	Gònada

Taula 2

Descripció	**Lletra de la taula anterior**
Individu que per a un determinat caràcter presenta al·lels diferents	
Al·lel que no es manifesta en presència d'un altre al·lel del mateix gen	
Cèl·lula sexual	
Dotació cromosòmica dels espermatozoides dels organismes amb cicle biològic diplont	
Cromosoma que intervé en la determinació del sexe als mamífers	

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

69. PAU 2004 · Setembre · Sèrie 5 · Exercici 2

Exercici 2

La talassèmia és una malaltia hereditària provocada per una mutació en un gen del cromosoma 11 que genera una forma anormal d'hemoglobina.
La hipercolesterolèmia familiar també és una malaltia hereditària (autosòmica recessiva) que suposa una concentració de colesterol a la sang superior a la normal.

1) [1 punt]

Un home heterozigot per a tots dos caràcters i una dona amb hipercolesterolèmia familiar però sense cap grau de talassèmia esperen descendència.

a) Realitzeu l'encreuament corresponent i indiqueu els genotipus i els fenotipus dels pares i els descendents.

b) Quina serà la probabilitat que el fill (nen o nena) presenti hipercolesterolèmia i alhora sigui heterozigot per a la talassèmia?

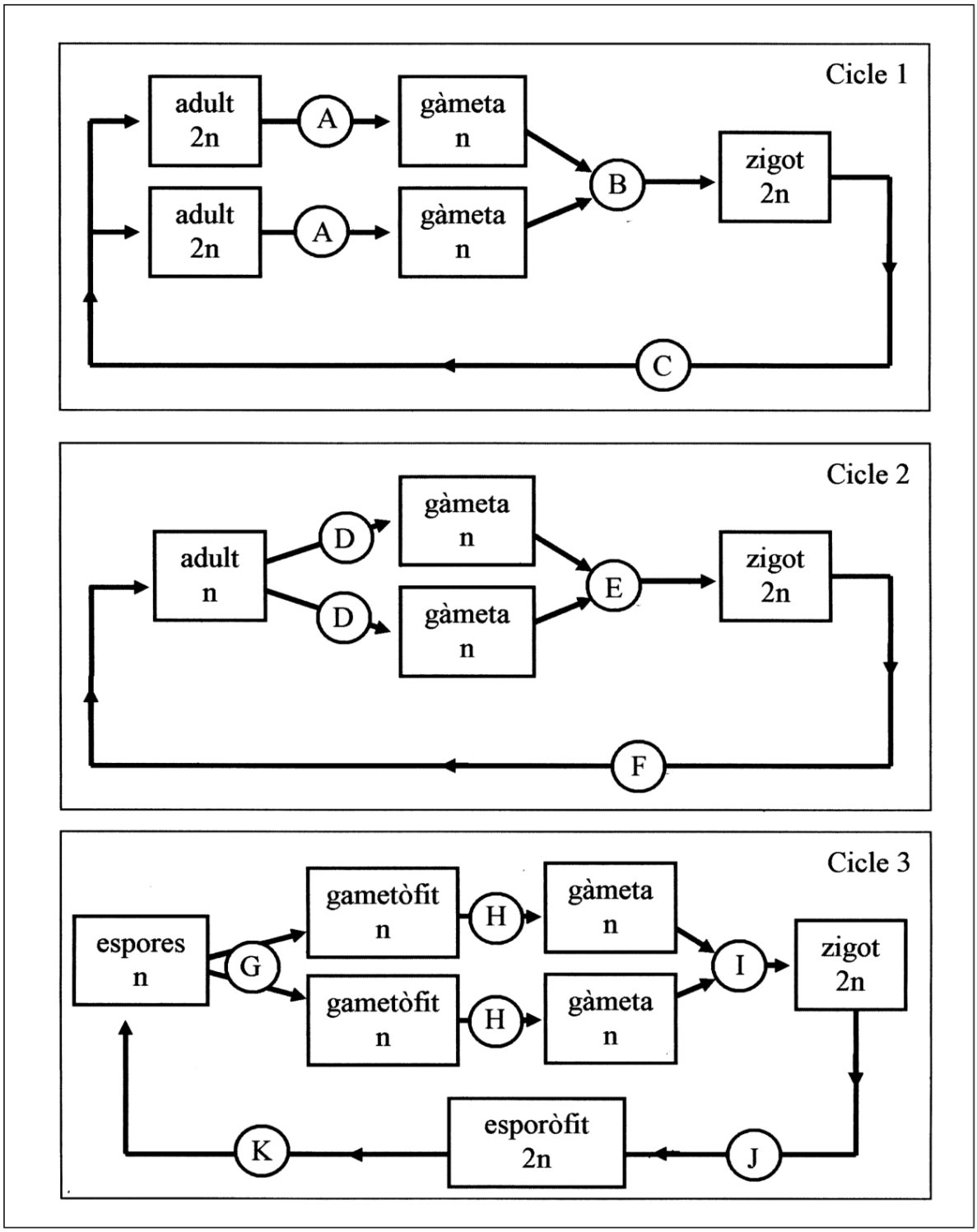
2) [1 punt]

Justifiqueu per què les alteracions genètiques que provoquen aquestes malalties es manifesten com a alteracions d'una proteïna i raoneu per què aquests caràcters són heretables.

70. PAU 2004 · Setembre · Sèrie 5 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

En aquests tres esquemes es representen, de manera simplificada, els tipus de cicles biològics dels éssers vius.



Indiqueu de quin tipus de cicle es tracta en cada cas i identifiqueu (posant la lletra que correspongui) on tenen lloc els processos següents: fecundació, meiosi i mitosi. Indiqueu també un exemple d'organisme per a cada cicle biològic.

	Tipus de cicle	Fecundació	Meiosi	Mitosi	Exemple d'organisme
Cicle 1					
Cicle 2					
Cicle 3					

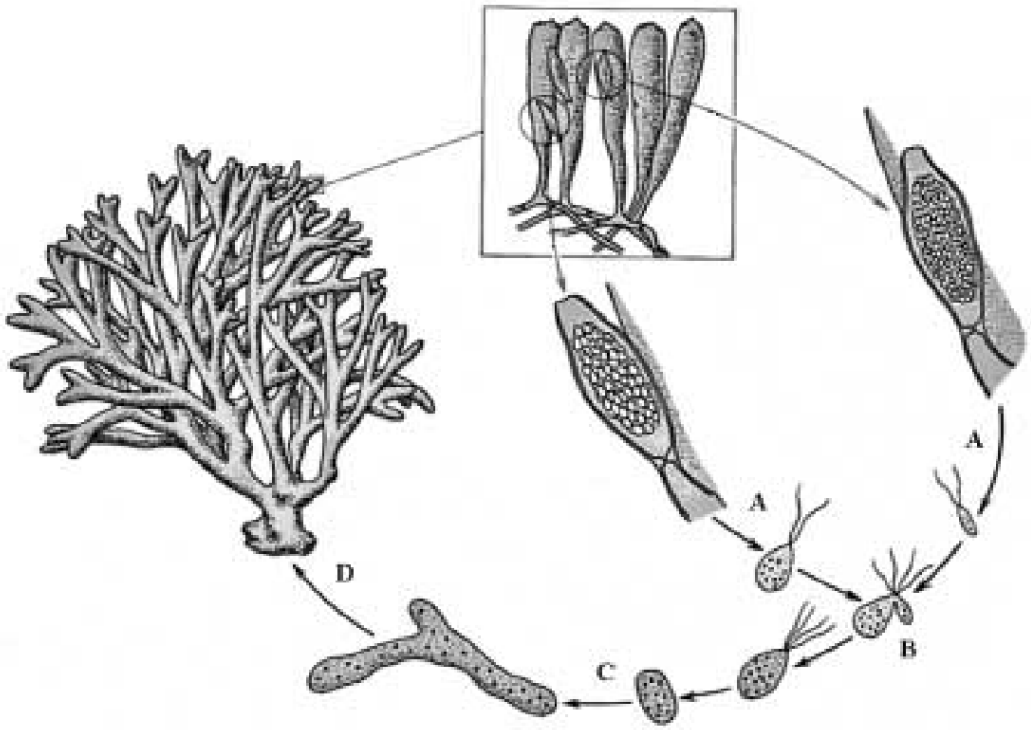
2) [1 punt]

Alguns organismes es poden reproduir de manera asexual o sexual, segons les condicions del medi. Expliqueu quin tipus de reproducció predominarà en el cas d'unes condicions ambientals desfavorables o canviants.

71. PAU 2004 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2

Exercici 2

L'esquema següent mostra el cicle vital d'una alga del gènere còdium. Es tracta d'un cicle diploide.



1) [1 punt]

a) Responeu les qüestions següents en relació amb el cicle diploide.

Característiques pròpies del cicle diploide	
Nom del procés de divisió cel·lular A	
Nom del procés de divisió cel·lular D	

b) Encercleu els gàmetes en el gràfic. Justifiqueu la vostra decisió.

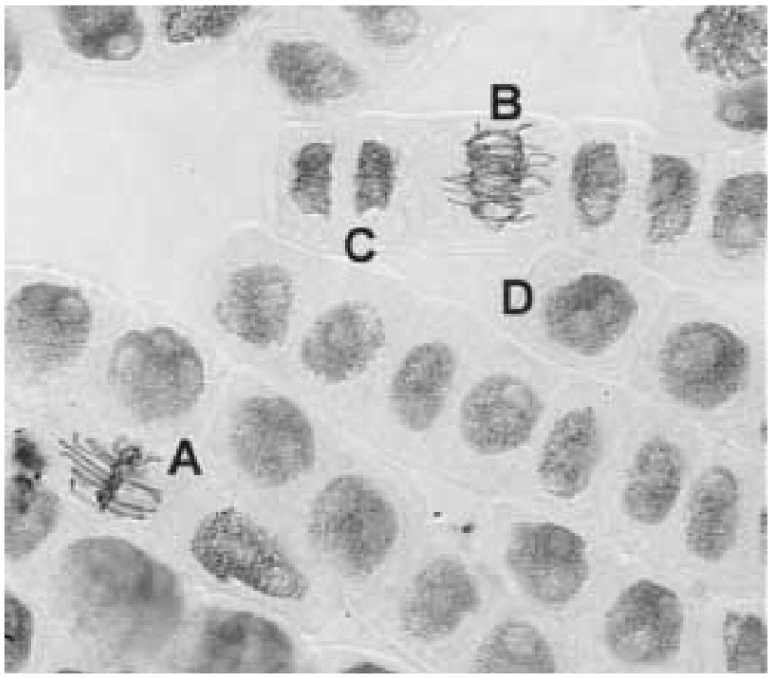
Feu un esquema d'un cicle biològic haploide. En l'esquema heu d'assenyalar la posició que ocupen:

– la meiosi
– la mitosi
– la fecundació
– els gàmetes

72. PAU 2004 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2 (Pla antic)

Exercici 2

Observeu la fotografia següent, feta amb un microscopi òptic. S'hi poden observar algunes cèl·lules vegetals que es troben en procés de mitosi.



1) [1 punt]

Les cèl·lules assenyalades amb les lletres A i B estan en la mateixa fase del procés. De quina fase de la mitosi es tracta? Justifiqueu la vostra resposta.

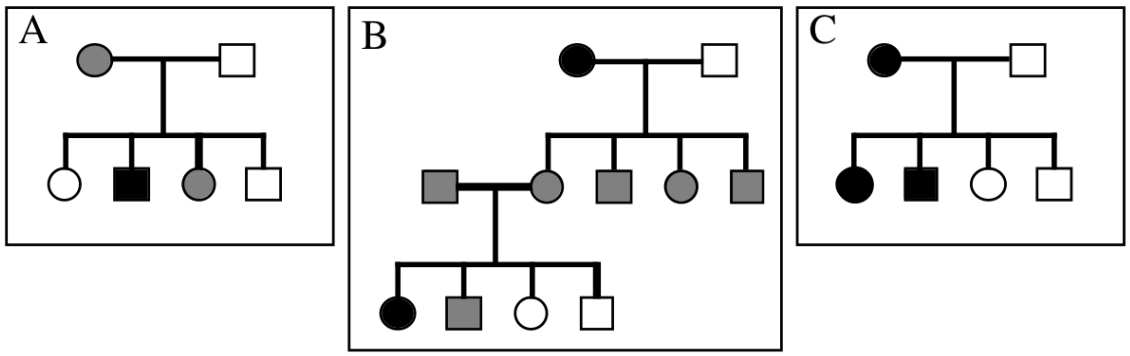
2) [1 punt]

La cèl·lula assenyalada amb la lletra C està a la darrera fase del procés, amb dos nuclis ben constituïts. En canvi, l'assenyalada amb la lletra D, amb un sol nucli, està a punt de començar la mitosi. Expliqueu les diferències que hi ha entre l'una i l'altra pel que fa a la quantitat i l'organització del material genètic.

73. PAU 2004 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4B

Els tres pedigrís que hi ha a continuació (A, B, C) corresponen a alteracions genètiques hereditàries. Els cercles representen les femelles, i els quadrats, els mascles. Els individus marcats amb color negre estan afectats per l'alteració i els ombrejats amb color gris són portadors d'aquesta (no afectats).



1) [1 punt]

Estabiu en cada cas quin és el patró d'herència (autosòmic recessiu, lligat al sexe dominant, lligat al sexe recessiu o autosòmic dominant) de l'alteració. Justifiqueu-ho en cada cas.

	Patró d'herència	Justificació
A		
B		
C		

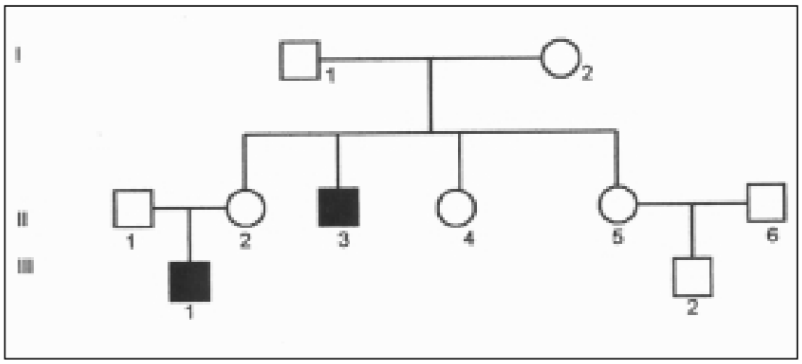
a) Dibuixeu un pedigrí (fent servir els mateixos símbols amb què estan fets els de la figura) d'una família composta per una parella i tres fills (dos nens i una nena) i en la qual el pare està afectat a causa d'una alteració en un gen present únicament en el cromosoma Y.

b) Podrà la filla transmetre l'alteració genètica a la seva descendència? Justifiqueu-ho.

74. PAU 2004 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 1

Exercici 1

L'adrenoleucodistròfia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. El gen afectat codifica un enzim defectuós que provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell.
El pedigrí que es presenta a continuació correspon a una família en la qual hi ha persones malaltes d'ALD. Les dones es representen amb cercles i els homes, amb quadrats. Les persones malaltes s'assenyalen amb color negre. Considereu homozigot per a aquest gen les persones II-1 i II-6.



1) [1 punt]

Raoneu, a partir de les dades del pedigrí, si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.

a) Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotipus de les persones del pedigrí.

b) Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podria tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.

3) [1 punt]

Expliqueu per què una malaltia com l'ALD, provocada per una errada en la funcionalitat d'un enzim present en les neurones, és heretable.

75. PAU 2004 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4B

1) [1 punt]

a) Les cèl·lules diploides dels gossos tenen 78 cromosomes.

— Quants cromosomes tindrà una cèl·lula del ronyó d'un gos? Justifiqueu la vostra resposta.

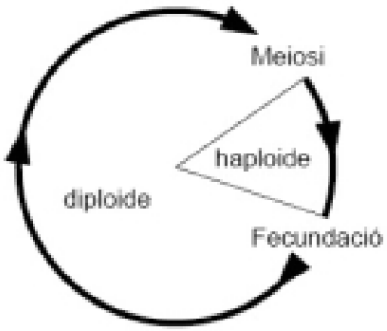
— Quants cromosomes hi haurà en un espermatozou de gos? Justifiqueu la vostra resposta.

b) Les cèl·lules haploides dels cirerers tenen 24 cromosomes.

— Quants cromosomes tindrà un òvul de cirerer? Justifiqueu la vostra resposta.

— Quants cromosomes hi haurà en una cèl·lula d'una fulla de cirerer? Justifiqueu la vostra resposta.

El gràfic següent és un esquema del cicle biològic propi dels animals. Per a cadascuna de les afirmacions següents, encercleu l'opció correcta i justifiqueu la seva validesa.



a) La fase haploide del cicle biològic dels animals:

a) es produeix després de la fecundació i immediatament abans de la meiosi.
b) correspon a una dotació de 23 cromosomes.
c) s'expressa amb el terme 2*n*.
d) correspon als espermatozous i els òvuls.

Justificació

b) El gràfic mostra un cicle diploide, que es caracteritza perquè:

a) els organismes pluricel·lulars són diploides.
b) alternen els individus adults haploides i diploides.
c) la meiosi produeix el creixement dels individus.
d) els gàmetes tenen 2*n* cromosomes.

Justificació

76. PAU 2003 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3A

El grup de recerca català del Centre de Genètica Mèdica de l'IRO ha descobert un gen, en una petita regió del cromosoma 13, que es relaciona amb un tipus de sordesa hereditària. La majoria de les famílies estudiades afectades de sordesa han mostrat mutacions d'aquest gen.

Extret de l'*Avui*, 28-9-97

1) [1 punt]

a) El grup de recerca va localitzar pacients sords que eren fills de dos progenitors que hi sentien bé. Segons això, quin és el patró d'herència d'aquest gen del cromosoma 13?

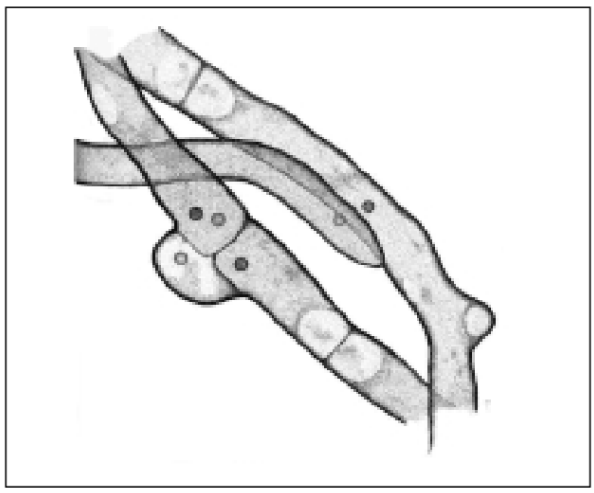
b) Feu l'esquema de l'encreuament corresponent a la situació explicada, indicant-hi els genotipus i els fenotipus dels individus. Descriviu la nomenclatura que utilitzeu.

Feu un dibuix esquemàtic anomenant els processos i les biomolècules que intervenen en l'expressió de la informació dels gens. En aquest esquema indiqueu també els llocs de la cèl·lula en què es produeixen aquests processos.

77. PAU 2003 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 2 (Opció B)

Exercici 2B

La conjugació és una forma de reproducció sexual pròpia dels fongs que consisteix en la fusió de dues cèl·lules d'hifes diferents i dels seus nuclis. Els fongs, però, també es reprodueixen mitjançant espores vegetatives asexuals.



Hifes d'*Amanita* durant la conjugació

1) [1 punt]

Expliqueu breument per què la conjugació es considera una forma de reproducció sexual.

Quin procés de divisió cel·lular està relacionat amb la reproducció sexual? Expliqueu el seu significat biològic.

3) [1 punt]

Quin significat evolutiu té que alguns organismes com els fongs, que es reprodueixen asexualment, també tinguin fases de reproducció sexual?

78. PAU 2003 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3A

Observeu la fotografia
cèl·lules vegetals en di



1) [1 punt]
Sobre la fotografia feu
la vostra decisió.

Al cos humà hi ha més de 200 tipus diferents de cèl·lules. Excepte les sexuals, totes elles deriven per divisió mitòtica del zigot originat en la fecundació.

a) Si la mitosi conserva el nombre de cromosomes i la informació genètica de la cèl·lula que es divideix, com s'explica aquesta diversitat cel·lular?

b) Quin és el procés de divisió cel·lular que origina les cèl·lules sexuals? Considerant la seva importància biològica, quines són les diferències fonamentals amb la mitosi?

79. PAU 2003 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

El warfarin és una substància anticoagulant que s'ha utilitzat com a raticida. Quan es va començar a utilitzar, l'any 1953, el warfarin era un raticida molt eficient. No obstant, ara moltes rates són resistents a aquest producte.

1) [1 punt]

Expliqueu com pot ser que les rates hagin arribat a ser resistents al warfarin. Responeu en termes evolutius.

La resistència al warfarin és deguda a un gen que té dos al·lels, un que produeix resistència (l'animal és resistent) i un altre que no en produeix (l'animal és sensible). Es van efectuar diversos encreuaments entre rates i es van obtenir els resultats següents:

Progenitor femella	Progenitor mascle	Descendents
Resistent	Resistent	4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 5 mascles (4 resistents i 1 sensible)
Sensible	Resistent	4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 6 mascles (2 resistents i 4 sensibles)

a) Raoneu si l'al·lel que produeix resistència al warfarin és dominant o recessiu.

b) Raoneu si aquest gen és autosòmic o està lligat al sexe.

80. PAU 2003 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 1

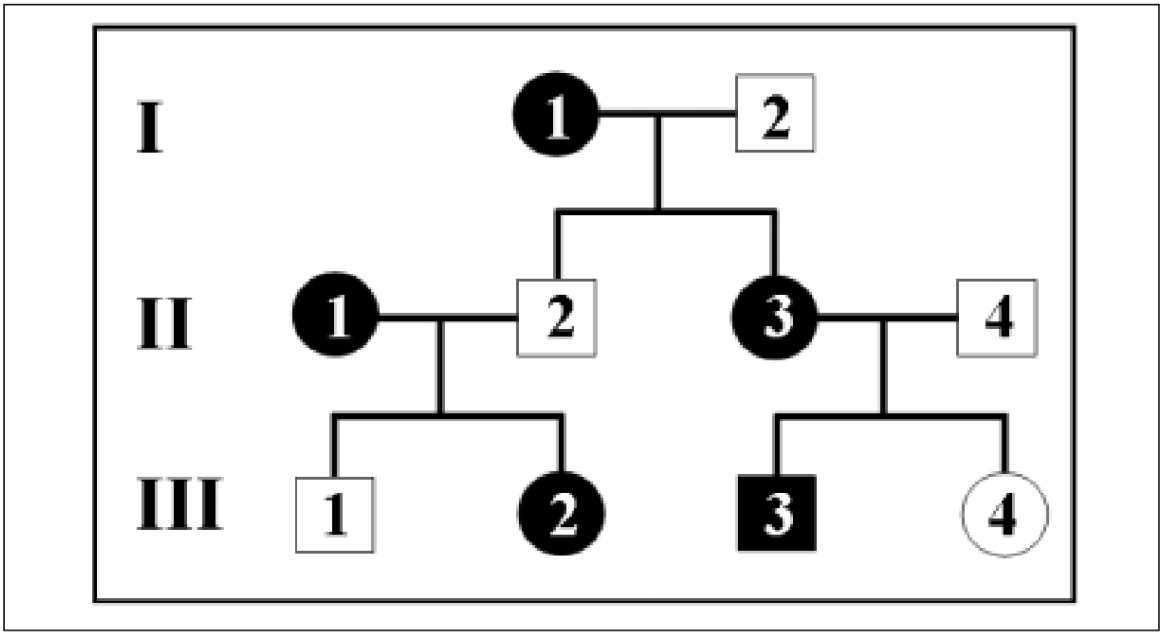
Exercici 1

Els nadons s'alimenten exclusivament de llet fins a arribar a una certa edat. En fer-se adults, però, algunes persones deixen de produir la lactasa, l'enzim que degrada la lactosa de la llet. S'ha comprovat que aquest caràcter (falta de producció de lactasa en adults) es transmet genèticament.

1) [1 punt]

El manteniment de la producció de lactasa en adults es dóna amb més freqüència en zones geogràfiques on la llet i els làctics són aliments habituals. Expliqueu, en termes evolutius, per què creieu que passa això.

Observeu el pedigrí d'una família afectada per aquest caràcter. S'han proposat dos patrons d'herència per explicar-ho: lligat al sexe recessiu o bé autosòmic recessiu.



Cercles: dones. **Quadrats:** homes.
Blanc: digereixen lactosa. **Negre:** no digereixen lactosa.

a) Assenyaleu amb una X a la primera columna el patró d'herència que correspon al pedigrí anterior, i a la segona columna l'individu o els individus que invaliden l'altre patró.

	PATRÓ D'HERÈNCIA	**INDIVIDU/S QUE INVALIDEN EL PATRÓ**
Lligat al sexe recessiu		
Autosòmic recessiu		

b) Indiqueu a la taula els genotipus dels individus que es demanen.

INDIVIDU	**I 2**	**II 2**	**II3**	**III 2**	**III4**
GENOTIPUS					

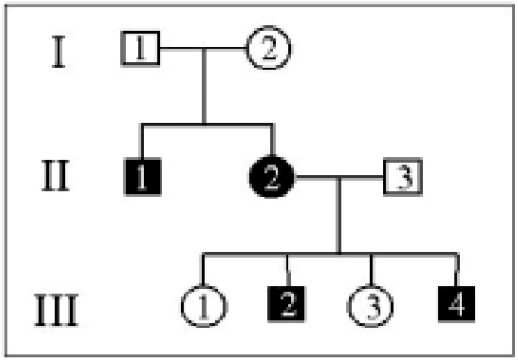
Empleneu la taula següent:

Biomolècula	Exemples de biomolècules del mateix grup	Tipus de monòmer que les formen	Nom de l'enllaç entre els monòmers que les formen
LACT**OSA**			
LACT**ASA**			

81. PAU 2002 · Setembre · Sèrie 1 · Exercici 1

Exercici 1

Un grup d'investigadors ha descobert recentment un gen situat al cromosoma 7 que quan és defectuós provoca greus problemes en el llenguatge.
Diverses generacions d'una família han presentat aquests problemes de llenguatge. El pedigrí següent correspon a un fragment de l'arbre genealògic d'aquesta família. Els cercles representen femelles i els quadrats mascles; en negre es representen els individus afectats.



1) [1 punt]

Es podria pensar que aquest caràcter s'hereta lligat al sexe. A partir del pedigrí demostreu la falsetat d'aquesta hipòtesi.

2) [1 punt]

a) Digueu el patró d'herència que segueix el gen esmentat i expliqueu-lo.

b) Indiqueu els genotipus dels individus I-2, II-2, II-3, III-3 i III-4, i expliqueu com els heu deduït.

3) [1 punt]

a) Suposeu que la dona III-1 s'aparella amb un home heterozigot per aquest gen. Quina és la probabilitat que tinguin un descendent afectat?

b) L'home II-1 té cinc fills amb una mateixa dona. És possible que tots cinc siguin normals? Expliqueu-ho.

82. PAU 2002 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 3 (Opció B)

Exercici 3B

Una de cada 3.500 persones nascudes té fibrosi cística, la malaltia genètica mortal més freqüent al nostre àmbit. Es tracta d'una alteració hereditària que es pot presentar si el pare i la mare són portadors del gen defectuós i el transmeten conjuntament al fill o la filla. Es calcula que a les poblacions occidentals una de cada 25 persones és portadora del gen responsable de la malaltia. Aproximadament 1.600.000 espanyols són portadors d'aquest gen defectuós.

(*El País,* octubre del 2001)

1) [1 punt]

A partir de la informació del text, quin patró d'herència presenta la fibrosi cística? Escolliu una de les quatre opcions i justifiqueu-ho.

a. autosòmica lligada al sexe
b. recessiva lligada al sexe
c. autosòmica recessiva
d. autosòmica dominant

a) Elaboreu un pedigrí indicant-hi el genotip de cada individu, en què el pare i la mare siguin normals i, dels tres fills (un noi i dues noies), les dues noies siguin normals homozigotes i el noi estigui afectat per fibrosi cística. (Utilitzeu cercles per a les femelles, quadrats per als mascles i un fons fosc per assenyalar els individus malalts.)

b) Expliqueu, basant-vos en la informació que us proporciona el text, per què són poc convenients els encreuaments consanguinis (entre parents propers).

83. PAU 2001 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 2 (Opció B)

OPCIÓ B

Exercici 2B

El daltonisme és degut a un al·lel recessiu situat en el segment diferencial (no homòleg) del cromosoma X. El seu al·lel dominant no provoca cap alteració visual. Una dona daltònica manté la conversa següent amb la seva parella:

Dona: Com pot ser que jo sigui daltònica si la meva mare no ho és?
Home: El teu avi matern era daltònic?
Dona: No.
Home: I la teva àvia materna?
Dona: Tampoc no ho era.
Home: Doncs no pot ser. T'equivoques amb relació als teus avis.

1) [1 punt]

És correcta aquesta afirmació final de l'home? Per comprovar-ho, realitzeu un pedigrí de la família de la dona. Utilitzeu cercles per a les dones i quadrats per als homes. Pinteu de negre els símbols corresponents als individus daltònics.

Si l'home no es daltònic, quina és la probabilitat que un fill de la parella (si és noi) sigui daltònic? I la probabilitat que ho sigui una filla?

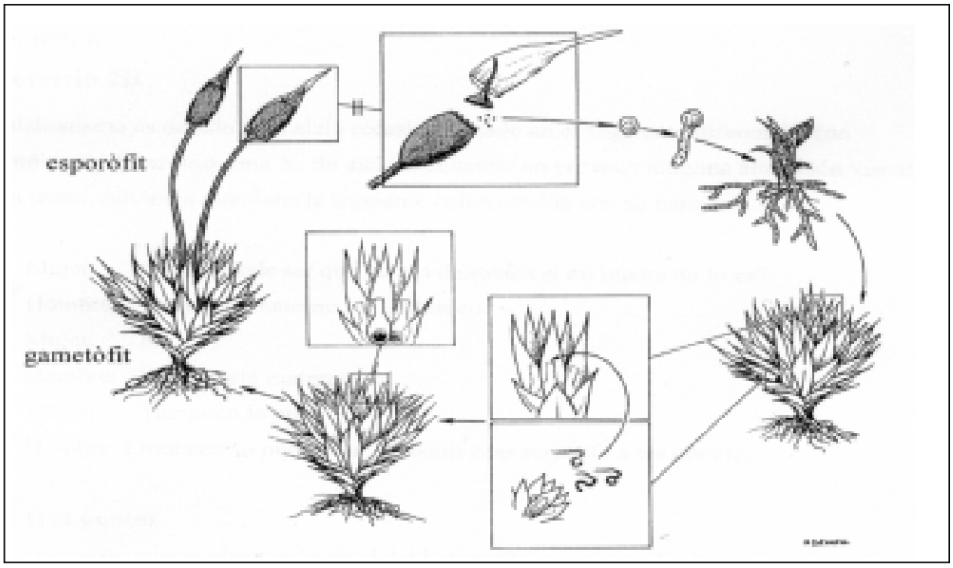
3) [1 punt]

Com és que la presència d'un al·lel defectuós pot determinar una alteració visual? Expliqueu-ho.

84. PAU 2001 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4A

Els briòfits són un grup de vegetals que presenten alternança de generacions, amb un cicle biològic diplohaplont. Aquest cicle es caracteritza perquè sobre el gametòfit (planta haploide productora de gàmetes) es forma l'esporòfit (planta diploide productora d'espores), que origina un nou gametòfit.



1) [1 punt]

En el cicle que acabem de descriure, la germinació de les espores dóna lloc a un gametòfit haploide. A través de quin procés de divisió cel·lular s'originen les espores? Expliqueu breument el seu significat biològic.

En uns òrgans situats sobre el gametòfit es formen els gàmetes.

a) Quina dotació cromosòmica tenen els gàmetes dels briòfits?

b) El procés de divisió cel·lular que dóna lloc als gàmetes és diferent del que origina les espores. Com s'anomena? Expliqueu el seu significat biològic.

85. PAU 2001 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 2 (Opció A)

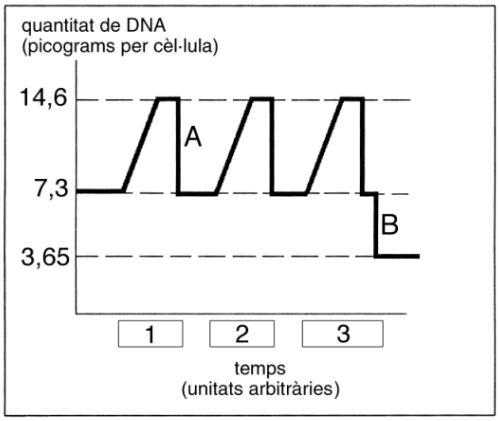
OPCIÓ A

Exercici 2A

Les cèl·lules que experimenten el procés d'espermatogènesi humana (formació d'espermatozoides) mostren variacions en el nombre de cromosomes al llarg de les diverses fases del procés.

1) [1 punt]

El gràfic mostra les variacions en la quantitat de DNA que s'observen al llarg de l'espermatogènesi humana. La taula permet relacionar la quantitat de DNA amb el nombre de cromosomes.



Nombre de cromosomes	Quantitat de DNA (picograms, 10^{-12}g)
23	3,65
46	7,3
46 duplicats	14,6

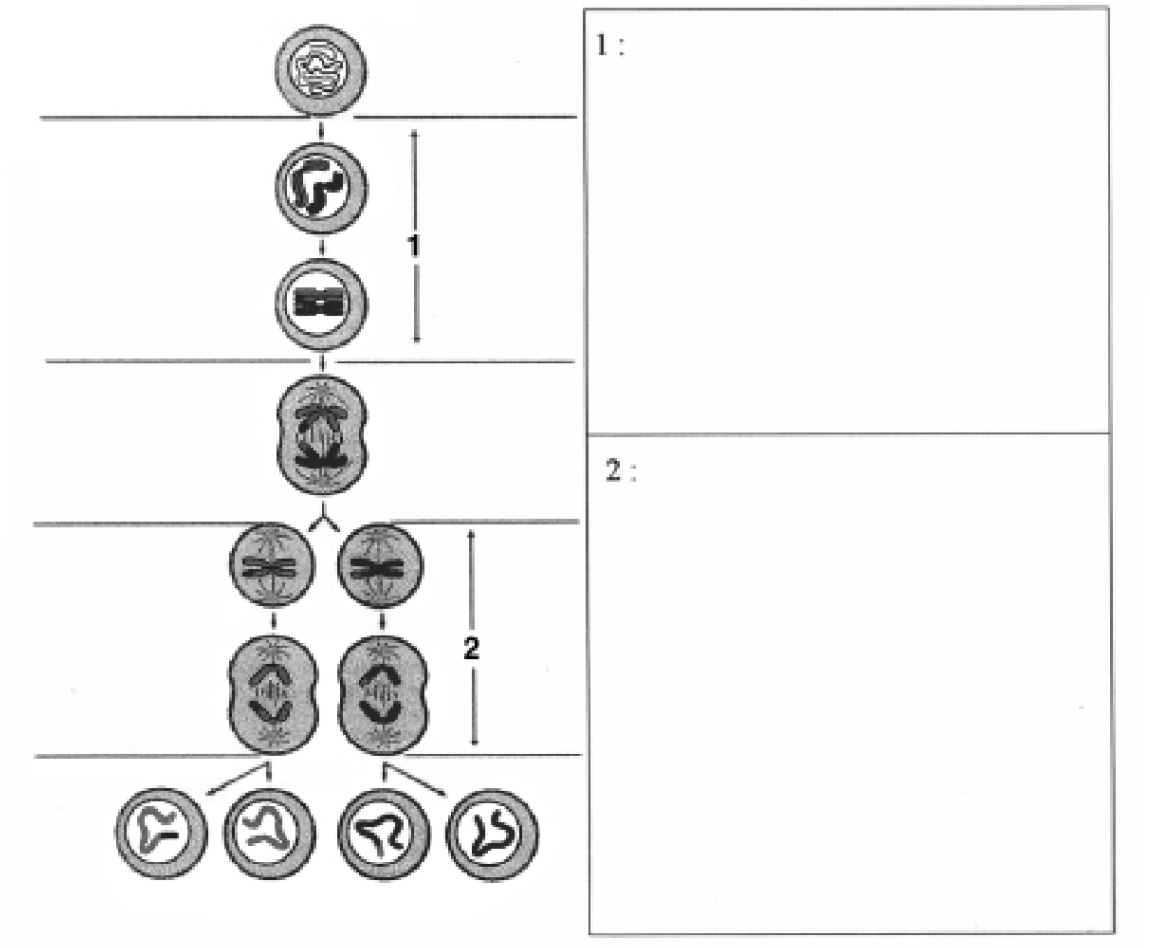
a) Els intervals de temps marcats al gràfic com a 1, 2 i 3 corresponen a moments en què es produeix algun dels dos tipus de divisió cel·lular (o bé mitosi, o bé meiosi). Identifiqueu quin d'aquests processos es produeix en cada moment. Justifiqueu la resposta.

b) Les lletres A i B corresponen a dues fases dels processos de divisió cel·lular. Indiqueu de quina fase es tracta en cada cas.

A: _____

2) [1 punt]

Els dibuixos següents representen diferents fases de la meiosi. Expliqueu esquemàticament a l'espai corresponent quins processos s'esdevenen en els moments assenyalats amb els números 1 i 2.



3) [1 punt]

Expliqueu la importància biològica de la meiosi.

86. PAU 2001 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4B

En un treball de recerca una alumna de segon de batxillerat vol comprovar les lleis de Mendel. Per fer-ho està experimentant amb l'herència de dos caràcters en *Drosophila* (mosca del vinagre): la *longitud de les ales* i el *color dels ulls.* La noia sap que els al·lels responsables de les manifestacions *ales llargues* i *ulls vermells* són dominants sobre els al·lels responsables d'*ales curtes* i *ulls blancs.*

notació al·lels:

— ales llargues: l^+ — ales curtes: l

— ulls vermells: v^+ — ulls blancs: v

1) [1 punt]

Encreua individus d'ales llargues i ulls vermells amb individus amb ales curtes i ulls blancs, fent servir línies pures per obtenir la primera generació filial. Posteriorment obté la segona generació encreuant els individus de la primera generació. Justifiqueu quins genotips, fenotips i freqüències fenotípiques s'esperen en la primera i segona generacions filials segons el model d'herència mendeliana.

2) [1 punt]

Després d'haver repetit diverses vegades els experiments i d'haver-se assegurat que no comet cap error en els encreuaments, els resultats que obté es desvien força dels que esperava. Les desviacions són força significatives. Si s'ha descartat l'aparició espontània de mutacions, expliqueu quines poden ser les causes de les diferències entre els resultats esperats i els obtinguts.

SÈRIE 5 PAAU. LOGSE. Curs 2000-2001 BIOLOGIA

La prova consta de quatre exercicis. L'exercici **1** (3 punts) és comú i obligatori, i els exercicis **2** (3 punts), **3** (2 punts) i **4** (2 punts) són optatius i estan agrupats en dues opcions: **A** i **B**. Heu de respondre a l'exercici 1 i escollir entre una de les dues opcions. En cap cas podeu respondre amb un exercici de l'opció A i un altre de l'opció B.

87. PAU 2001 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 2 (Opció A)

OPCIÓ A

Exercici 2A

L'albinisme és una alteració de la pigmentació de la pell que consisteix en una deficiència de melanina i que s'hereta per un al·lel recessiu localitzat a un autosoma.

1) [1 punt]

Suposem que una dona amb pigmentació normal, la mare de la qual és albina, té com a parella un home amb pigmentació normal, el qual també té un pare albí. Raoneu quin percentatge de la descendència entre aquest home i aquesta dona es pot esperar que presenti albinisme.

2) [1 punt]

Se sap que en les poblacions naturals hi ha molts al·lels perjudicials presents en una freqüència baixa. Expliqueu per què els aparellaments entre persones emparentades són poc recomanables.

3) [1 punt]

La falta de pigmentació a la pell suposa que aquesta està més desprotegida de la radiació ultraviolada.

a) Esmenteu quines biomolècules es poden danyar per una exposició a altes dosis de llum ultraviolada i expliqueu per què és nociu per als éssers vius.

b) Quin important problema ambiental es relaciona amb els danys produïts per l'excés de radiació ultraviolada? Raoneu-ho.

88. PAU 2001 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4B

Se sap que als EUA viuen alguns grups humans molt aïllats, com ara els amish del nord-est, que provenen d'Alemanya. Alguns investigadors han detectat diferències en les freqüències d'alguns fenotipus comuns entre aquests grups aïllats i altres poblacions menys endogàmiques.

La taula següent fa referència a freqüències dels al·lels dels grups sanguinis d'una d'aquestes poblacions aïllades, d'una població comuna d'Alemanya i de nord-americans de l'est:

	Freqüències al·lèliques		
	I^A	I^B	i
Amish	0,40	0,05	0,55
Alemanys del Rin	0,28	0,08	0,64
Nord-americans de l'est	0,24	0,10	0,66

1) [1 punt]

A la vista de les dades de la taula, com es podrien explicar les diferències entre les freqüències al·lèliques dels tres grups humans per als grups sanguinis?

2) [1 punt]

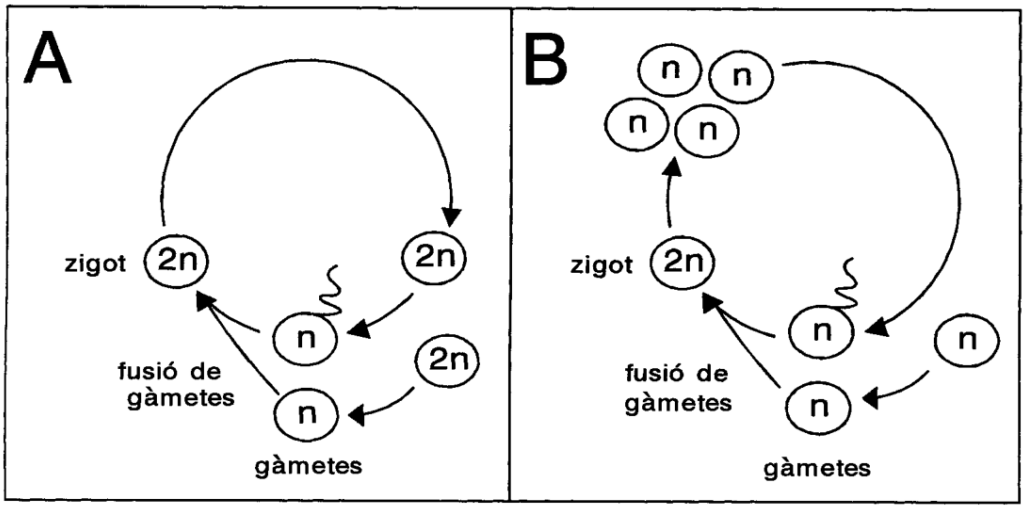
Una parella amish i el seu descendent són de grup sanguini A. Se sap que les dues àvies d'aquest descendent eren del grup sanguini O. Raoneu quins són els genotipus, pel que fa als grups sanguinis, de la parella i del seu descendent, i la probabilitat que un altre descendent d'aquesta parella sigui del grup sanguini O.

89. PAU 2000 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 2 (Opció A)

OPCIÓ A

Exercici 2A [3 punts]

Observeu les figures següents, corresponents a dos dels principals cicles de vida eucariòtics:



1. Per a cada un dels dos cicles, expliqueu en forma de **taula** quines són les seves característiques pel que fa als aspectes següents:
   — tipus de cicle
   — moment del cicle en què es produeix la meiosi
   — moment del cicle en què es produeix la mitosi i el creixement de l'individu
   — quin dels dos estats, haplont o diplont, hi predomina

2. La meiosi i la mitosi són processos de divisió cel·lular propis d'organismes eucariotes. Raoneu en quin d'aquests dos processos i en quina fase divisional es trobaria una cèl·lula de mamífer que presentés cinc cromosomes amb dues cromàtides cada un, col·locats al fus acromàtic. Justifiqueu-ho.

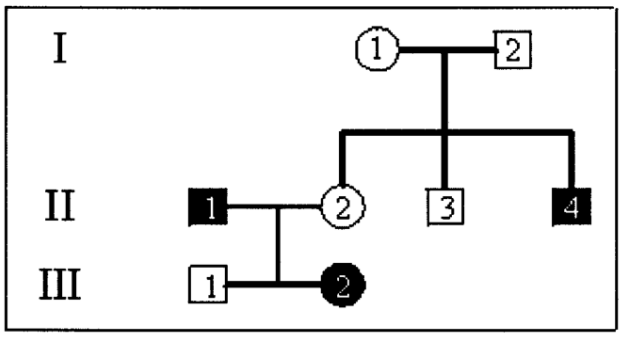
3. Algunes espècies d'organismes, com ara l'alga unicel·lular *Chlamydomonas,* es poden reproduir de forma sexual o de forma asexual, en funció de les condicions del medi. La reproducció asexual tendeix a presentar-se en medis favorables i estables, mentre que la taxa de reproducció sexual (amb la consegüent meiosi de les cèl·lules sexuals) augmenta en condicions inestables i/o desfavorables. Expliqueu per què aquesta característica ha estat afavorida per la selecció natural.

90. PAU 2000 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 2 (Opció B)

OPCIÓ B

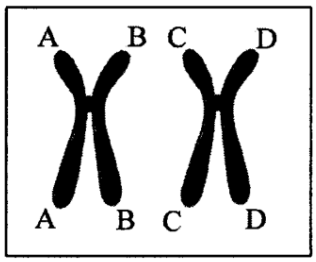
Exercici 2B [3 punts]

L'hemacromatosi és un trastorn hereditari que provoca una acumulació excessiva de ferro a l'organisme. L'alteració és deguda a un gen localitzat al braç curt del cromosoma 6.
El pedigrí següent correspon a una família amb individus afectats per hemacromatosi (cercles: femelles; quadrats: mascles; en negre: individus afectats).



1. Quin patró d'herència (dominant o recessiu, autosòmic o lligat al sexe) correspon al gen de l'hemacromatosi? Expliqueu-ho i escriviu el genotip dels individus I1 i III1.

2. El dibuix següent correspon a una parella de cromosomes humans en una fase de la mitosi:



a) Justifiqueu a quina fase es troben.

b) Digueu quines cromàtides (A,B,C,D) tenen la mateixa informació genètica. Expliqueu-ho.

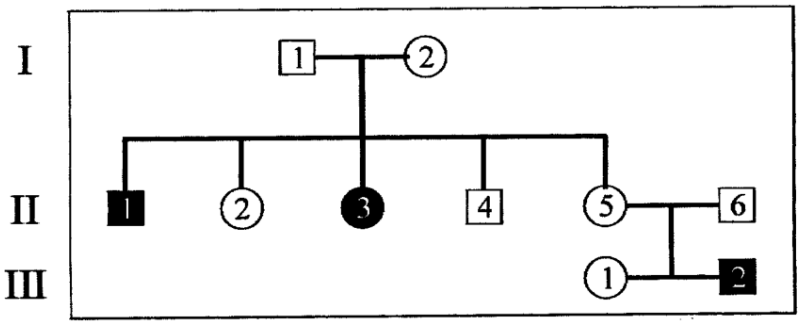
3. a) Doneu una hipòtesi que expliqui el fet que les dones amb hemacromatosi empitjoren quan tenen la menopausa i deixen de tenir la menstruació.

b) La llet és un aliment molt complet, conté proteïnes, glúcids, lípids, vitamines i diversos minerals. És pobre, però, en ferro, i per això no podríem viure alimentant-nos exclusivament de llet. Justifiqueu per què el ferro és tan necessari en la nostra alimentació.

91. PAU 2000 · Setembre · Sèrie 6 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3A [2 punts]

En certes poblacions aïllades, es coneix la presència de certes síndromes poc freqüents, com ara el nanisme polidactílic. Observeu el pedigrí següent, corresponent a una família d'una d'aquestes poblacions aïllades. Els cercles representen dones i els quadrats homes. Els individus afectats de nanisme polidactílic apareixen marcats en negre. Sabem que en aquesta família també hi ha casos d'albinisme, que s'hereta segons un patró autosòmic i és recessiu. Els individus I-1 i III-1 són els únics albins del pedigrí.



1. a) Quin patró d'herència (dominant-recessiu, autosòmic-lligat al sexe) segueix el gen del nanisme polidactílic? Expliqueu-ho.

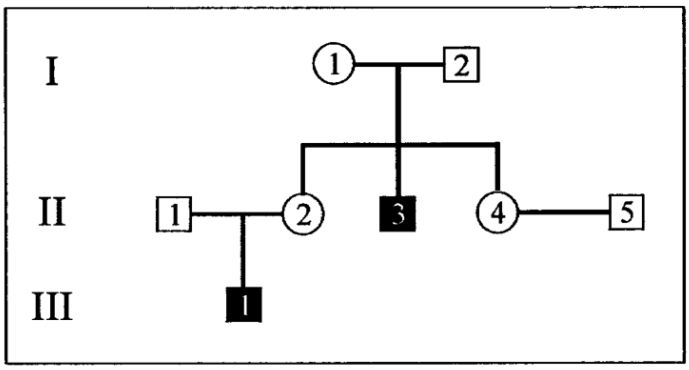
   b) Doneu els genotips, per al nanisme i l'albinisme, dels individus I-2 i II-5, i expliqueu com ho deduïu.

2. L'absència del pigment melanina provoca l'albinisme. Se sap que això és degut a l'absència d'activitat de l'enzim tirosinasa, que intervé en la via metabòlica de producció de melanina a partir de l'aminoàcid tirosina. Justifiqueu per què l'absència de melanina és heretable.

92. PAU 2000 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

Exercici 1 [3 punts]

Al pedigrí següent, els símbols negres representen persones afectades d'hemofília, anomalia de la coagulació de la sang determinada per un al·lel recessiu lligat al sexe. Els cercles representen dones i els quadrats homes.



1. Indiqueu, amb una nomenclatura adient, els genotips dels individus I-1, I-2, II-1, II-2 i II-3. Raoneu si és possible que la parella formada per II-4 i II-5 tingui un fill o una filla amb hemofília.

2. Discutiu la validesa de l'afirmació següent: «El procés de divisió cel·lular per mitosi fa que aproximadament la meitat dels gàmetes de la dona II-2 del pedigrí puguin contenir l'al·lel de l'hemofília.»

3. Les persones afectades d'hemofília fabriquen una proteïna defectuosa: un factor de coagulació que no fa correctament la seva funció. Expliqueu per què una malaltia provocada per un error en una proteïna es pot heretar.

93. PAU 2000 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3A [2 punts]

El retinoblastoma és un tipus de càncer infantil que es presenta aproximadament en un de cada 20.000 nens i nenes.

1. a) Si el tumor afecta la retina dels dos ulls, el retinoblastoma s'anomena bilateral i llavors és heretable i és degut a un al·lel dominant localitzat al cromosoma 13. Raoneu quina proporció de la descendència d'una mare heterozigòtica que durant la infància va patir retinoblastoma bilateral cal esperar que pateixi la malaltia.

   b) Quan el tumor apareix en un sol ull, la malaltia es deu a una mutació localitzada a les cèl·lules de la retina. Justifiqueu per què llavors el retinoblastoma no és heretable.

2. Les cèl·lules canceroses tendeixen a reproduir-se sense control. Alguns fàrmacs contra el càncer inhibeixen o bloquegen la formació de la proteïna tubulina, component bàsic dels microtúbuls. Expliqueu sobre quin procés cel·lular actuen aquests fàrmacs i de quina manera poden afectar-lo.