Biologia

Genètica i cicle cel·lular

Solucions · 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).

1. PAU 2026 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 3

Exercici 3.

(2,5 punts)

3.1.

[0,5 punts]

Dos progenitors del grup B NO poden tenir un fill del grup A.

Els progenitors amb grup sanguini B poden ser homozigots (I^B I^B) o heterozigots (I^B i)

Els progenitors, en aquest cas, només poden tenir fills o del grup 0 o del grup B.

En el cas del fill amb el grup sanguini A pot ser homozigot (I^A I^A) o heterozigot (I^A i). Els al·lels I^A en cap cas li poden venir donats de progenitors del grup B.

També es considera correcte si es respon amb un quadre de Punnett o una altra representació gràfica i s'explica.

PAUTA:

0,2 Per dir NO, sempre que la resposta estigui justificada correctament.

0,2 Per justificacions semblants a l'anterior.

0,1 Per la coherència del redactat.

Total: 0,5 punts

3.2.

[0,5 punts]

DNA	5'CTG	GGA	TCG	CCT	CTA 3'
DNA	3'GAC	CCT	AGC	GGA	GAT 5'

ARNm	5'CUG	GGA	UCG	CCU	CUA 3'

Seqüència aminoàcids	Leucina (o Leu)	Glicina (o Gly)	Serina (o Ser)	Prolina (o Pro)	Leucina (o Leu)

Per la primera fila (DNA) correcta: 0,2 punts (0,1 si hi ha un triplet incorrecte).

Per la segona fila (RNAm) correcta: 0,1 punts.

Per la tercera fila correcta (aminoàcids): 0,2 punts (0,1 si hi ha un aminoàcid incorrecte).

Total: 0,5 punts.

3.3.

[0,5 punts]

Canvi Guanina-Citosina

Canvi de Glicina a Arginina (0,1 punts)

Canvi Guanina-Adenina

Canvi de Glicina a Arginina (0,1 punts)

Total: 0,2 punts

Cèl·lules afectades: ambdues (0,1 punts)

Justificació:

La mutació està present a la cèl·lula resultant de la fecundació i, per tant, la mutació estarà present a totes les cèl·lules (tant somàtiques com germinals) del nou individu (0,2 punts)

Total 0,3 punts

3.4.

[0,5 punts]

On es troben els mastòcits?

Es troben sobretot als teixits (0,1 punts).

NOTA: si algun/a alumne/a afegeix que es pot trobar ocasionalment en sang perquè està migrant des del moll de l'os al teixit, també és correcte (però ha de detallar el motiu pel qual es troba en sang).

Quina substància secreta el mastòcit?

Histamina (0,2 punts).

També s'admetran: heparina, proteases, serotonina o citocines.

La inflamació es genera perquè aquesta substància s'uneix a les cèl·lules endotelials dels vasos sanguinis. Quina conseqüència té aquesta unió en els vasos sanguinis?

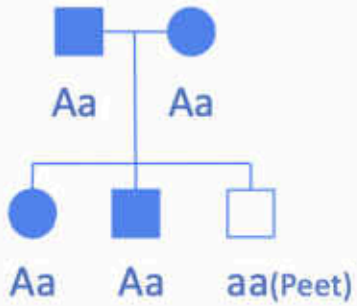
La histamina provoca vasodilatació; facilita la diapèdesi o extravasació; provoca augment de la permeabilitat vascular.

Només cal dir-ne una, 0,2 punts.

No s'accepta que només es digui: inflamació.

3.5.

[0,5 punts]

	Per representar les dues generacions correctament: a dalt els pares i a baix els fills/germans d'en Peet (no cal que hi hagi l'ordre dels germans, ni el nom), 0,1 punts. Pel sexe biològic de l'individu (quadrat: home, rodona: dona), 0,1 punts. Per afectat o no afectat (blanc o farcit), 0,1 punts. Pel genotip correcte de l'afectat (Aa) 0,1 punt, i dels no afectats (aa), 0'1 punts. Si s'assigna AA com a genotip afectat, 0 punts, ja que s'explicita que és letal en l'etapa embrionària

2. PAU 2026 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

Exercici 1.

(2,5 punts)

1.1.

[0,5 punts]

FENOTIP	GENOTIPS POSSIBLES
cadell negre (acceptem negre fosc) (0,1 punts)	A^FA^FBB
Cadell gris clar	A^FA^C bb (0,1 punts)
Cadell gris fosc	A^FA^F bb (acceptem també A^FA^C Bb) (0,1 punts)
Cadell blanc	A^CA^C BB, A^CA^C Bb, A^CA^C bb (0,1 punts per dir-ne un o dos, 0,2 punts per dir els tres). Per dir només ACAC , 0 punts (cal mostrar també el genotip pels al·lels B. S'accepta AcAc ___)

TOTAL 0,5 PUNTS

1.2.

[0,5 punts]

Tipus d'herència:	herència intermèdia o dominància incompleta (0,1)
Justificació: El fenotip de l'heterozigot és diferent dels dos homozigots i és intermedi entre ambdós. Per la idea de: Cap al·lel domina completament sobre l'altre. (0,2 punts) L'heterozigot presenta un fenotip intermedi entre els dos homozigots. (0,2 punts) Total 0,4 punts	

TOTAL 0,5 PUNTS

NOTA: S'accepta herència autosòmica (0,1 punts), i 0,2 punts si es dona una justificació coherent.

1.3.

[0,5 punts]

Els individus portadors d'aquests al·lels estan afavorits en aquest medi, ja que es camuflen millor. Per tant, aquests individus tindran més probabilitats de sobreviure i reproduir-se, i d'aquesta manera, per selecció natural, la freqüència d'aquests al·lels augmentarà a la població.

Per contextualitzar en què es veuen afavorits els portadors d'al·lels que donen colors clars (caçar millor o amagar-se millor o camuflar…): 0,2 punts.

Per indicar que es reprodueixen més i transmeten els al·lels: 0,2 punts.

Per dir explícitament "Selecció natural": 0,1 punts.

Per respostes lamarckianes: 0 punts.

Total: 0,5 punts

1.4.

[0,5 punts]

RESPOSTA MODEL: Segons la definició biològica, una espècie són individus capaços de reproduir-se i generar descendència fèrtil. Si els cadells modificats poden reproduir-se amb llops i tenir descendència fèrtil voldrà dir que no són d'espècies diferents.

0,2 per esmentar directe o indirectament el concepte biològic d'espècie.

0,2 per la idea de reproduir-se amb llops i obtenir descendència fèrtil. (context)

0,1 per la coherència del redactat.

Total: 0,5 punts

1.5.

[0,5 punts]

3	L'enzim Cas9, guiat pel RNA guia, reconeix la regió del DNA de *Canis lupus* que es vol modificar.
5	Es comprova mitjançant tècniques de seqüenciació que el gen s'ha modificat correctament i que s'expressa de manera funcional.
1 o 2	Es determina el gen d'interès del llop gegant i s'obté la seva seqüència a partir de restes de DNA antic.
2 o 1	Es dissenya un RNA guia complementari a la seqüència del gen d'interès de *Canis lupus*.
4	Es modifica el gen de *Canis lupus* per incorporar la informació genètica del llop gegant.

0,1 per resposta correcta.

TOTAL: 0,5 PUNTS

3. PAU 2026 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2

Exercici 2.

(2,5 punts)

2.1.

[0,5 punts]

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

RESPOSTA EXEMPLE: El càncer està relacionat amb una desregulació del cicle cel·lular (poden referir-se a aquest en termes de creixement descontrolat, o mutacions que afecten el cicle cel·lular o a la divisió de les cèl·lules).

Directament o indirectament la resposta ha de relacionar l'aparició del càncer amb la desregulació del cicle cel·lular (o descontrol de divisió de les cèl·lules, del creixement de les cèl·lules o d'acumulació de mutacions que afecten la divisió de la cèl·lula).

Total: 0,2 punts

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

RESPOSTA EXEMPLE: Perquè espècies de mida més gran i més longeves tenen un major nombre de cèl·lules i de divisions cel·lulars. Per tant, animals amb més cèl·lules i més divisions, haurien de tenir més risc d'errades en aquests processos o d'acumular mutacions i de desenvolupar càncer (tant si és per factors interns com externs, això no cal que ho diguin).

Directament o indirectament la resposta ha de relacionar la mida gran d'un animal i la longevitat (viure més) amb tenir més cèl·lules (+0,15) i més divisions cel·lulars (+0,15) (o més creixement, o que han crescut més).

NOTA: Poden fer el mateix raonament a l'inrevés, les espècies més petites o de vida més curta tenen menys cèl·lules i menys divisions, menys probabilitat d'errades i/o d'acumulacions de mutacions i, per tant, de càncer.

Total: 0,3 punts

2.2.

[0,5 punts]

0,5 p per respostes que directament o indirectament mencionin aquestes 2 idees:

- Més còpies implica tenir més proteïna p53 funcional (+0,2). (Poden explicar-ho també com que en cas d'haver-hi una mutació en el gen TP53 i inactivar-lo, els elefants tindran altres còpies del gen que produeixen proteïna funcional.)

- Més proteïna funcional implica menys possibilitat que cèl·lules amb DNA danyat es divideixin (+0,2) (o activar l'apoptosi en cas de dany al DNA) i, per tant, redueix el risc de càncer.

(+0,1) per la coherència del redactat, en cas de donar una resposta correcta.

2.3.

[0,5 punts]

La línia de quadres negres perquè no hi ha augment de l'índex mitòtic després de la radiació. La proteïna p53 funcional ha aturat el cicle cel·lular abans de la mitosi, per permetre que es repari el dany causat al DNA per la radiació gamma o ha fet entrar les cèl·lules en apoptosi, per això no augmenta l'índex mitòtic.

0,5 punts per:

(0,2 p) per identificar la línia de quadres negres.

(0,2 p) per justificar la identificació amb el fet que:

- (0,1 p) no hi ha augment de l'índex mitòtic, o que el cicle cel·lular està aturat o és la línia on les cèl·lules no es divideixen per mitosi i (+0,1) relacionar-ho amb contenir p53 funcional o amb la funció de la p53 o dir que la p53 és la responsable d'aquest fet (0,1 p).

(0,1 p) per un redactat coherent de la resposta, sempre que sigui correcta.

NOTA CORRECCIÓ: Alternativament, l'alumnat pot identificar i justificar la resposta correcta a partir d'excloure de forma justificada la línia cel·lular que no té p53 funcional. Exemple: *Les cèl·lules que no tenen cap còpia de la p53 entraran en divisió malgrat tenir un DNA danyat per la radiació mostrant un augment de l'índex mitòtic o perquè han esdevingut canceroses. Aquestes són les cèl·lules representades pels quadres blancs i, per tant, les línies cel·lulars que sí que contenen p53 funcional són les altres (quadres negres).*

2.4.

[0,5 punts]

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

Sí (+0,05 p)

Justificació:

(+0,2 p) Perquè les seves cèl·lules contenen el DNA del virus de l'EEHV (en fase de latència, però no cal que ho diguin). Per tant, aquest s'amplificarà per PCR.

Total 0,25 punts

Esperem que un elefant adult en el qual el virus EEHV està en fase de latència hagi desenvolupat en algun moment anticossos contra aquest virus?

Sí (+0,05 p)

Justificació:

(+0,2 p) Sí, perquè si està en fase de latència és perquè hi ha hagut una exposició al virus la qual ha desencadenat (o pot desencadenar) la producció d'anticossos.

Total 0,25 punts

2.5.

[0,5 punts]

Indiqueu quin tipus d'immunitat proporciona als elefants la vacuna d'RNA recombinant:

A Activa (+0,05 p)

B Artificial (+0,05 p)

Justificació:

(+ 0,2 p)

La vacunació és activa perquè estimula el cos de l'elefant a produir anticossos i cèl·lules de memòria (+0,1 p). I és artificial perquè exposa l'antigen de forma deliberada (+0,1 p).

(O respostes similars que indiquin que és activa perquè és el propi cos o sistema immunitari de l'elefant qui respon a aquesta i artificial perquè és un procés d'exposició provocada.)

Total 0,3 punts

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

Per què actuen com a antígens.

Perquè són reconegudes com a proteïnes no pròpies o estranyes.

Per respostes com aquestes (o similars) 0,2 punts

TOTAL 0,5 PUNTS

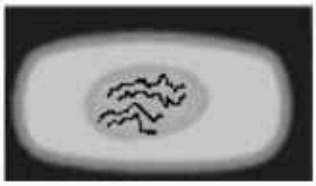
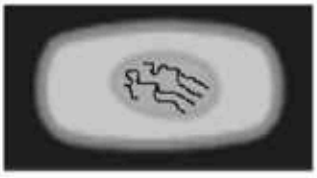
4. PAU 2026 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 3

Exercici 3.

(2,5 punts)

3.1.

[0,5 punts]

Material genètic	Identificació de la fase que representa.
	Aquesta imatge correspon a la fase del cicle cel·lular anomenada mitosi i està representada amb el número 4
	Aquesta imatge correspon a la fase del cicle cel·lular anomenada G1 i representada amb el número 1 0,1 punts si fase i número és correcte, sinó 0 punts
	Aquesta imatge correspon a la fase del cicle cel·lular anomenada G2 i representada amb el número 3 0,1 punts si fase i número és correcte, sinó 0 punts
	Aquesta imatge correspon a la fase del cicle cel·lular anomenada S (o síntesi) i representada amb el número 2 0,1 punts si fase i número és correcte, sinó 0 punts

Quina diferència hi ha pel que fa al nivell de condensació del DNA entre la mitosi i les altres fases.

A la mitosi el DNA està en forma de cromosoma o bé; compactat/condensat/empaquetat o bé; supercompactat/supercondensat/superempaquetat.

Mentre que a les altres fases (o la interfase) està en forma de cromatina o bé; descompactat/ descondensat o desempaquetat.

Nota: 0,2 punts per resposta que mencionin els dos nivells de compactació diferents. Si només mencionen un estat de nivell de condensació (ex: en la mitosi està compactat i en les altres fases no), aleshores, 0,1 punts.

TOTAL: 0,5 PUNTS

3.2.

[0,5 punts]

Quina línia correspon a la concentració de les ciclines? Marqueu amb una X la correcta:

X- Línia contínua

Justifiqueu la resposta

El text diu que les ciclines són sintetitzades en moments concrets, per tant, la gràfica ha de mostrar canvis en la quantitat de proteïna al llarg del temps.

(0,2 punts per la resposta correcta, si marquen bé la línia però la justificació és incorrecta, 0 punts)

Quina línia correspon a la concentració de les CDK (quinases dependents de les ciclines)? Marqueu amb una X la correcta:

Línia discontínua.

Justifiqueu la resposta

El text diu que la concentració de CDK (quinases dependents de les ciclines) és constant, per tant, la gràfica no ha de mostrar variacions en la quantitat de proteïna al llarg del temps (o la gràfica s'ha de representar amb una línia recta)

(0,2 punts per la resposta correcta, si marquen bé la línia però la justificació és incorrecta, 0 punts)

0,1 punts per la coherència i correcció lèxica del redactat

TOTAL: 0,5 PUNTS

3.3.

(0,5 punts):

RESPOSTA MODEL:

Com les ciclines i les CDK són proteïnes, un fort increment de la temperatura pot provocar la seva desnaturalització. En desnaturalitzar-se, canvia la forma de les proteïnes i aquest fet provoca que l'acoblament de la ciclina amb la CDK no sigui possible i, per tant, que no s'obtingui un complex CDK-ciclina actiu i que no puguin controlar el cicle cel·lular.

NOTA PELS CORRECTORS:

- 0,1 punt per parlar de desnaturalització
- 0,1 punt per mencionar canvi en l'estructura i /o forma de les proteïnes
- 0,1 punt per parlar de la impossibilitat d'acoblament o manca de reconeixement o similar
- 0,1 punts per mencionar no poder dur a terme la funció de control o similar (contextualitzar).
- 0,1 punts per la coherència i correcció lèxica del redactat.

3.4.

[0,5 punts]

RESPOSTA MODEL:

La mutació en el gen que codifica p53 fa que aquesta tingui alterada la seva seqüència d'aminoàcids / la seva estructura primària / el seu plegament / la seva configuració/ la seva funció. Si la proteïna p53 està alterada no es podran reparar mutacions en el DNA, per tant, la cèl·lula seguirà dividint-se o el cicle cel·lular continuarà (o el cicle cel·lular quedarà desregulat) fet relacionat o característic de l'aparició tumors o processos cancerígens.

NOTA PELS CORRECTORS:

- 0,1 punts per relacionar la mutació en el gen de la p53 amb una p53 alterada.
- 0,1 punts per mencionar que la p53 alterada està relacionada amb menor capacitat de reparació del DNA. Si algú menciona que la cèl·lula acumula mutacions és correcte.
- 0,1 punts per mencionar que la cèl·lula segueix dividint-se o el cicle cel·lular continua o hi ha una desregulació del cicle cel·lular.
- 0,1 per relacionar els processos anteriors amb l'aparició tumor o càncer
- 0,1 per una redacció coherent i l'ús del lèxic adequat

3.5.

[0,5 punts]

Què és l'apoptosi cel·lular?

És la mort cel·lular (poden dir o no, programada), o bé; és el procés pel qual la cèl·lula activa la seva destrucció de forma controlada, o bé; un procés de degeneració o fragmentació de la cèl·lula que permet la seva destrucció o eliminació.

Per qualsevol resposta com aquestes o similar 0,2 punts

Per què l'activació dels gens responsables de l'apoptosi serveix per prevenir el risc de càncer?

Perquè l'activació de l'apoptosi implica la destrucció (o la mort) de la cèl·lula tumoral o amb mutacions no reparades, o bé; l'activació de l'apoptosi evita que es divideixin cèl·lules amb mutacions, o bé; l'apoptosi permet que s'eliminin les cèl·lules tumorals o amb mutacions

Per qualsevol resposta com aquesta o similar i coherent 0,2 punts

Per què la inhibició de l'angiogènesi prevé el risc de tumors?

Perquè sense vasos sanguinis no pot arribar oxigen i nutrients a les cèl·lules que s'estan dividint i, per tant, no poden créixer i formar un tumor.

o bé; perquè inhibir l'angiogènesi vol dir que no es poden formar nous vasos sanguinis que són necessaris per aportar oxigen i nutrients a les cèl·lules tumorals i, per tant, evita el creixement i proliferació d'aquestes.

Per qualsevol resposta similar que indiqui que sense vasos sanguinis no hi ha nutrició cel·lular (no arriba oxigen i/o nutrients) 0,1 punts

NOTA: si algun alumne respon que sense vasos sanguinis a la zona del tumor no es produiria metàstasi, atorgar també els 0,1 punts.

5. PAU 2025 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

Exercici 1

(2,5 punts)

a)

[0,5 punts]

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

Dominant

(0,1 punt)

Justificació:

Si fos recessiu els individus II-4 i II-5 no podrien tenir filles amb raquitisme, com és el cas de III-1, ja que el gen present al cromosoma X del pare seria suficient perquè aquest caràcter no es manifestés. En canvi, com que és dominant, un únic al·lel causant del raquitisme que reben de la mare és suficient per provocar la malaltia.

(0,3 punts)

(0,1 punts) per la coherència i correcció lèxica del redactat si la resposta és correcta.

NOTA PER ALS CORRECTORS/ES: S'acceptaran com a vàlides altres justificacions que siguin correctes (per exemple, si fan referència als individus III-1 i III-2) (0,3 punts).

Si només ho argumenten dient que hi ha individus malalts a totes les generacions (0,1 punts).

P: XY x X^rX

	X	Y
X^r	$X X^r$	$X^r Y$
X	XX	XY

F1: ¼ $X X^r$ + ¼ X X + ¼ X Y + ¼ X^rY = ¼ dones normals + ¼ dones amb raquitisme + ¼ homes normals + ¼ homes amb raquitisme.

Tenen una probabilitat d'1/4 de tenir una filla sana (o el 50% de les femelles o filles serien sanes) (0,25 punts) i ¼ de tenir un fill sa (o el 50% dels mascles o fills serien sans) (0,25 punts).

NOTA PER ALS CORRECTORS/ES: S'acceptarà igualment la resolució del problema si fan els creuaments o apliquen probabilitats. Si utilitzen R en lloc de r, ja que és dominant, també ho considerem una resposta vàlida. Si la nomenclatura no mostra que està lligat al sexe, aleshores 0 punts.

c)

[0,5 punts]

Quin tipus de biomolècula (àcid nucleic, glícid, lípid o proteïna) és un anticòs?

És una proteïna (o bé una glicoproteïna)

(0,1 punts)

Quins monòmers la formen?

Aminoàcids

(0,1 punts)

En el prospecte també s'indica que aquest fàrmac no s'uneix a cap altra biomolècula dels pacients. Justifiqueu aquesta afirmació.

Perquè els anticossos són molècules que s'uneixen de manera molt específica a altres substàncies (antígens).

(0,2 punts)

(0,1 punts) per la coherència i correcció lèxica del text, si està ben contestat

Total (0,3 punts)

Quin dels dos grups de pacients és el grup control? Per què s'ha d'incloure un grup control en els assajos clínics?

El grup de control és el dels 32 pacients als quals es va administrar el tractament genèric (preparat oral de fosfat i vitamina D) (0,1 punts).

Cal establir un grup control per poder comparar els resultats del nou fàrmac amb l'evolució dels pacients que prenen l'altre (0,2 punts).

NOTA: un grup de control també podrien ser pacients que no rebessin cap tractament, però per motius ètics això no es pot fer. De tota manera si algun alumne indica que el grup de control hauria de ser aquest, se li valorarà bé la resposta.

Esmenteu dues variables que caldria controlar en aquest assaig clínic.

Edat, sexe, alimentació, seguiment del tractament, altres medicacions o patologies, etc.

(0,1 punts) per cada característica coherent. Total: (0,2 punts).

e)

[0,5 punts]

Resposta model:

Burosumab és el tractament que té un efecte positiu més immediat (0,1 punts) ja que els pacients que el reben tenen valors de l'índex RGI-C positius més elevats que els que han rebut l'altre tractament (administració oral de fosfat i vitamina D, tot i que no cal que ho esmentin explícitament) (0,2 punts). Tant a les 40 setmanes com a les 64, els pacients que han rebut Burosumab tenen valors més elevats. Concretament, a les 40 setmanes, els que han pres Burosumab tenen una mitjana d'1,92 de l'índex RGI-C en comparació amb el valor de 0,79 de l'altre tractament (0,1 punts), mentre que a la setmana 64 els valors de l'índex són de 2,06 (Burosomab) en front d'1,04 (vitamina D oral) (0,1 punts).

(0,1 punts) per fer referència al Burosumab com al tractament més efectiu.

(0,2 punts) per fer esment a les diferències entre els dos tractaments en relació amb l'índex RGI-C.

(0,1 punts) per aportar les dades corresponents a la setmana 40.

(0,1 punts) per aportar les dades corresponents a la setmana 64.

6. PAU 2024 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 2

EXERCICI 2

1.

[1 punt]

Genotip del pare:

Tt *(0,1 punts)*

Genotip de la mare:

Tt *(0,1 punts)*

Genotips dels gàmetes que fabrica el pare:

T *(0,1 punts)* / t *(0,1 punts)*

Genotips dels gàmetes que fabrica la mare:

T *(0,1 punts)* / t *(0,1 punts)*

Genotip del fill malalt:

tt *(0,1 punts)*

Probabilitat de tenir un altre fill malalt: (indiqueu els càlculs)

1/4 o 25% o 0,25 *(0,1 punts)*

P: Tt x Tt

F1: ¼ TT ½ Tt ¼ tt

¾ sans ¼ malalt

(0,1 punts)

També es pot justificar amb una taula de Punnet.

Probabilitat del fill sa de ser portador de la malaltia:

2/3 o 66,6% o 0,66 *(0,1 punts)*
TOTAL: 1 punt

2.

[1 punt]

a)

DNA (gen, cadena que es transcriu): 3'... CTC AAG TTT CAA...5'

mRNA: 5'... GAG UUC AAA GUU...3'

(0,2 punts)

Proteïna (polipèptid): NH_3... -Glu -Phe-Lys-Val-...COOH

(0,2 punts)

Nota 1: No és necessari que indiquin els extrems amino- i carboxiterminals de la proteïna.

Nota 2: No és necessari que indiquin la seqüència del DNA perquè ja està posada a l'enunciat.

TOTAL: 0,4 punts

b)

Determineu la nova seqüència de l'mRNA i d'aminoàcids després que es produís aquesta mutació que va originar l'al·lel "t".

DNA: 3'... CTC AAG TTT ATC TCA A...5'

mRNA: 5'... GAG UUC AAA UAG AGU U...3'

(0,1 punts)

Proteïna (polipèptid): NH3... -Glu -Phe-Lys-COOH

(0,1 punts)

NOTA 1: No és necessari que indiquin els extrems amino i carboxi terminals i si no escriuen STOP tampoc es penalitzarà.

NOTA 2: Si escriuen punts suspensius després de la Lys es restaran 0,05 punts atès que la cadena ja queda interrompuda després de la Lys.

A partir de la seqüència d'aminoàcids de l'al·lel "t" raoneu per què l'alfa-hexosaminidasa que codifica no és funcional.

Perquè la mutació fa que en l'mRNA aparegui un codó STOP que provoca que aquest no es continuï traduint i, per tant, no s'afegeixin més aminoàcids a la cadena polipeptídica. L'alfa-hexosaminidasa resultant serà més curta i, per tant, no es plegarà bé (o no adoptarà la seva estructura correcta), de manera que no funcionarà.

Puntuació de l'apartat: 0,2 punts.

NOTA: Atorgar 0,2 punts si hi ha dos o tres dels següents conceptes explicats. Si només n'hi ha un, atorgar 0,1 punts.

- L'aparició del codó STOP fa que s'aturi la traducció.
- L'alfa-hexosaminidasa és més curta.
- L'alfa-hexosaminidasa no es plega bé.

Raoneu, des dels punts de vista molecular i cromosòmic, per què la malaltia de Tay-Sachs és recessiva.

Perquè tenim dos cromosomes 15 (o perquè tenim cromosomes homòlegs o perquè tenim un cromosoma 15 i un 15') *(0,1 punts)*

I, per tant, si en un dels cromosomes hi ha l'al·lel T (o l'al·lel correcte o la seqüència correcta) es fabrica alfa-hexosaminidasa correcta i, per tant, la malaltia no apareix (o bé es pot degradar el gangliòsid GM2) *(0,1 punts)*

També s'admetran respostes de l'estil:

Perquè l'homozigot recessiu, "tt", no té a cap dels dos cromosomes 15 *(0,1 punts)* la seqüència correcta per fabricar alfa-hexosaminidasa *(0,1 punts)*.

Perquè l'heterozigot, "Tt", té en un dels dos cromosomes homòlegs *(0,1 punts)* la seqüència que codifica una alfa-hexosaminidasa correcta *(0,1 punts)*

Puntuació de l'apartat: 0,2 punts

TOTAL: 0,6 punts

3.

[1 punt]

a)

Resposta model:

L'elevada freqüència de Tay-Sachs entre els asquenazites actuals es pot explicar per deriva genètica (efecte coll d'ampolla).

Entre els pocs asquenazites que van sobreviure a la davallada de població del s. XIV hi havia un o més portadors de Tay-Sachs. Aquest fet va ser degut a l'atzar. A partir d'aquests pocs individus, durant segles, la població d'asquenazites va anar augmentant fins a l'actualitat. L'elevada endogàmia entre els asquenazites, que es casen entre ells, va provocar (també per atzar) que la freqüència de Tay-Sachs es mantingués elevada, com a la població fundadora (o bé que fins i tot augmentés), fins a la situació actual.

Puntuació:

- Per dir explícitament deriva genètica, o gènica: 0,1 punts
- Per parlar del paper de l'atzar (o bé dir que no està relacionat amb la selecció natural): 0,1 punts
- Per parlar explícitament o implícitament del coll d'ampolla que van passar els asquenazites: 0,1 punts
- Per parlar explícitament o implícitament de l'endogàmia: 0,1 punts
- Per contextualitzar: 0,1 punts

Aquesta puntuació es donarà en funció de la coherència de la redacció; si aquests termes apareixen, però, en un redactat incoherent, no s'atorgarà la puntuació corresponent.

Total: 0,5 punts

b)

Resposta model:

En cas de ser certa aquesta hipòtesi, l'elevada freqüència de Tay-Sachs entre els asquenazites actuals no es podria atribuir, o almenys no completament, a la deriva genètica, sinó que també hi jugaria un paper la selecció natural.

Els portadors de Tay-Sachs (o bé els heterozigots o bé els "Tt") tindrien un desavantatge pel fet que, si es creuen entre ells, un de cada quatre descendents morirà abans d'arribar a edat reproductiva. Tanmateix, aquest desavantatge podria quedar compensat pel fet que ser portador et fa més immune a la tuberculosi, amb la qual cosa augmentaria la probabilitat d'arribar a edat reproductiva i de transmetre els gens (selecció a favor de l'heterozigot) a la descendència, fent així que la freqüència de l'al·lel "t" augmenti (o, senzillament, es mantingui alta a partir dels sobrevivents del coll d'ampolla) al llarg de generacions.

Puntuació:

- Per parlar explícitament de selecció natural: 0,1 punts
- Per parlar del fet que els portadors tenen més probabilitat de sobreviure (o d'arribar a edat reproductiva): 0,1 punts
- Per parlar de la transmissió del caràcter: 0,1 punts
- Per parlar del fet que la freqüència de l'al·lel "t" (o de portadors) augmentaria (o es mantindria elevada): 0,1 punts
- Per contextualitzar: 0,1 punts

Aquesta puntuació es donarà en funció de la coherència de la redacció; si aquests termes apareixen, però, en un redactat incoherent no s'atorgarà la puntuació corresponent.

Total: 0,5 punts

7. PAU 2024 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 3

EXERCICI 3

1.

[1 punt]

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

Recessiva 0,1 punts

(si NO justifica l'opció escollida o la justificació és incoherent, llavors 0 punts)

Justificació:

0,4 punts

Resposta model: perquè cal tenir dues còpies de l'al·lel defectuós per tenir la malaltia.

Nota: si diuen gen en lloc d'al·lel, igualment correcte (gen defectuós en lloc d'al·lel defectuós i gen funcional en lloc d'al·lel funcional)

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

Autosòmica 0,1 punts

(si a continuació NO justifica l'opció escollida o la justificació és incoherent, llavors 0 p)

Justificació: 0,4 punts

Respostes model:

És autosòmica perquè el gen ABCA4 està al cromosoma 1 (0,4 punts)

o bé dir que

per tenir la malaltia cal tenir dues còpies de l'al·lel defectuós (0,2 punts). No pot ser lligat al sexe perquè els nois, que tenen un sol cromosoma X, només heretarien una còpia de l'al·lel defectuós (0,2 punts).

Nota 1: si diuen gen en lloc d'al·lel, igualment correcte (gen defectuós en lloc d'al·lel defectuós i gen funcional en lloc d'al·lel funcional).

Nota 2: si només diuen que és autosòmica perquè afecta tant nois com noies, 0 punts per la justificació.

2.

[1 punt]

a)

Total: 0,5 punts repartits de la manera següent:

per dir DUES de les característiques següents: (0,25 punts per cada característica)

- Són proteïnes (o enzims) presents a la sang (o al plasma o bé al sèrum),
- *bé simplement* són proteïnes (o enzims), *sense especificar on es troben.*
- L'activació d'aquestes proteïnes és una reacció en cascada.
- Intervenen en la resposta immune inespecífica (*o bé poden dir* innata).
- Resposta ràpida i eficaç sobretot contra bacteris.
- Se sintetitzen al fetge.
- Diversos sistemes d'activació: per l'acció de complexos antigen-anticòs (via clàssica, però això no cal que ho diguin) i per l'acció de molècules de la superfície dels microorganismes (via alternativa i via de les lectines, però això no cal que ho diguin).

b)

Total: 0,5 punts

Respostes model:

El sistema del complement activat (*o bé dir* que s'activa per la unió del complement a un complex antigen-anticòs), forma porus a les membranes de les cèl·lules (*també és correcte dir* que formen un complex d'atac a membranes) *(0,25 punts)*, això provoca la lisi de la cèl·lula (o bé citòlisi) *(0,25 punts)*

o bé dir que

el sistema del complement activat s'uneix a la superfície de les cèl·lules de la retina (*o bé dir* que opsonitza les cèl·lules de la retina) *(0,25 punts)* afavorint que siguin fagocitades *(0,25 punts)*

o bé dir que

el sistema del complement activat produeix una resposta inflamatòria *(0,25 punts)* que provoca l'arribada a la zona de fagòcits *(0,25 punts)*3.

[1 punt]

a)

Resposta model:

Actua com a vector

o bé

transporta i introdueix el gen ABCA4 funcional a les cèl·lules de la retina dels ratolins

(0,4 punts)

b)

Funció dels enzims de restricció:

Tallar el DNA del virus i el DNA amb el gen ABCA4 funcional, amb un mateix enzim de restricció (o endonucleasa), per unes seqüències concretes.

total 0,3 punts repartits de la manera següent:

0,1 p per tallar el DNA

0,1 p per seqüències concretes

0,1 p per contextualitzar (del virus i del gen ABCA4 funcional)

Nota: *encara que no diguin que l'enzim de restricció ha de ser el mateix, també atorgarem els 0,3 punts.*

Funció de les lligases:

Unir els dos DNA que formen el DNA recombinant, *o bé dir* que uneixen el DNA del virus i el DNA amb el gen ABCA4 funcional.

total 0,3 punts repartits de la manera següent:

- 0,1 punts per unir el DNA
- 0,2 punts per concretar quines són les dues molècules que s'uneixen (DNA del virus i DNA gen ABCA4 funcional).

BLOC 2

8. PAU 2023 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 3

Exercici 3

1

[1 punt]

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

Recessiva

[0,1 punts]

***Nota:** Només s'atorgarà la puntuació si a continuació hi ha una justificació mínimament coherent.*

Justificació:

Cap dels dos progenitors està afectat i, en canvi, tenen una filla i un fill afectats. Necessàriament ha de ser recessiu i el pare i la mare heterozigots per aquest caràcter.

També ho poden justificar omplint el pedigrí i mostrant que s'ajusta a una herència recessiva i no a una dominant.

[0,25 punts]

***NOTA:** Si ho justifiquen només a partir dels genotips posats al pedigrí segons una herència recessiva llavors [0,15 punts].*

Tipus d'herència (autosòmica o lligada al sexe) de l'AME:

Autosòmica

[0,1 punts]

***Nota:** Només s'atorgarà la puntuació si a continuació hi ha una justificació mínimament coherent.*

Justificació:

Si fos lligat al sexe aquesta parella no podria tenir filles afectades.

També es pot justificar senzillament esmentant que el gen implicat amb l'AME es troba situat al cromosoma 5.

També ho poden justificar omplint el pedigrí i mostrant que no pot ser lligat al sexe perquè el pare de la noia malalta és sa.

[0,25 punts]

***NOTA:** Si ho justifiquen només a partir dels genotips posats al pedigrí segons una herència autosòmica llavors [0,15 punts].*

Simbologia:

Serveix qualsevol parell de lletres que permetin diferenciar bé l'al·lel sa (amb majúscules) del mutat (minúscules). Per exemple: A = Sense AME, a = AME.

[0,1 punts]

Genotips

I-3

Aa

[0,1 punts]

I-4

A-, o bé A_, o bé A?

O bé dir que només sabem que té un al·lel A

[0,1 punts]

2

[1 punt]

a)

1.188 alumnes · (1/54) = 22 alumnes esperem que siguin portadors de la mutació

[0,5 punts]

b)

(1/54 probabilitat que un dels membres de la parella sigui portador) · (1/54 probabilitat que l'altre membre de la parella sigui portador) = 0,000343 = 0,0343% de probabilitat que tots dos siguin portadors.

També són correctes els formats de la resposta següents:

- En tant per 1 : 0,000343
- En tant per 1 amb notació científica $3,4 \cdot 10^{-4}$
- Com a fracció: 1/2916

[0,5 punts]

Nota: Si no indiquen els càlculs, [0 punts]

3

Errada	Correcció
Per preparar Zolgensma, primerament s'ha de tallar el gen SMN1 sa amb uns enzims anomenats lligases.	Els enzims que s'usen per tallar els gens són les endonucleases o enzims de restricció.
Posteriorment aquest gen s'ha d'unir a la superfície de la càpsida d'adenovirus modificat AAV9.	El gen que es vol transferir s'han d'incorporar a l'interior de la càpsida i no a la seva superfície per assegurar que es puguin introduir a les cèl·lules diana.
Zolgensma és més efectiu si s'administra a nadons que ja tenen símptomes greus de la malaltia.	Segur que és més efectiu fer el tractament quan encara no han aparegut símptomes o aquests són lleus ja que d'aquesta manera és més probable que aquests reverteixin per la teràpia. Aquest fet és més evident al tractar-se d'una malaltia que afecta el teixit nerviós, el qual té una taxa baixa de capacitat de regeneració.
Un dels inconvenients que s'han detectat als assaigs clínics realitzats és la presència d'anticossos contra adenovirus AAV9 procedents de l'alletament dels nens. Aquest tipus d'immunitat artificial i passiva neutralitza el virus i el medicament és ineficient.	Els anticossos que les mares transfereixen als nadons durant l'alletament constitueixen un tipus d'immunitat natural ja que és la mare qui els sintetitza.

Nota 1: Només cal que identifiquin i corregeixin tres de les quatre errades que té el text.

La puntuació serà de (0,13 punts) per identificar cada errada + (0,2 punts) per la correcció de cadascuna.

Nota 2: La suma "estricta" si ho fan tot bé és 0,99; però, lògicament, si és tot correcte posarem 1 punt.

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

Exercici 4

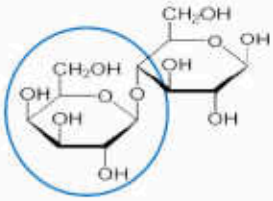
1.

a)

La lactosa és la molècula:

C. (0,1 punts)

Encercleu al dibuix la galactosa que forma part de la lactosa.



(0,1 punts)

Quin és el nom de l'altre monosacàrid que forma part de la lactosa?

Glucosa (o β-glucosa o β-D-glucopiranosa). *(0,1 punts)*

Quin color presenta la lactosa en la prova de Fehling? Justifiqueu la resposta.

Color vermellós (o taronja o teula), ja que la lactosa dona positiu en la prova deFehling (l'enllaç hemiacetàlic de la glucosa es trencarà i es reduirà el coure delreactiu de Fehling, per la qual cosa virarà a color taronja).

(0,1 punts) El que està entre parèntesis no cal que ho diguin.

Quin color presenta la lactosa en la prova de Lugol? Justifiqueu la resposta.

Color groc (o no donarà color lila o negre), ja que el lugol tenyeix el midó. *(0,1 punts)*

Nota: *si s'equivoquen de color o no diuen el color però expliquen correctament per a què serveix la prova, atorgarem (0,05 punts). Igualment si només diuen el color correcte.*

Total subpregunta a): *(0,5 punts)*

b)

Model de resposta:

No, ja que la llet sense lactosa presenta en la seva composició l'enzim lactasa, que **hidrolitza l'enllaç glicosídic entre la glucosa i la galactosa**. El problema de les persones amb galactosèmia és la **deficiència de l'enzim que degrada la galactosa**, que **és diferent** de l'enzim que hidrolitza la lactosa.

Puntuació:

Per dir "no": *(0,1 punts)* (si només diuen "no" sense cap justificació raonable, llavors

0 punts)

Per explicar la funció de la lactasa: *(0,1 punts)*

Per explicar en què consisteix la galactosèmia: *(0,1 punts)*Per incloure la idea d'especificitat dels enzims: *(0,1 punts)*Per la coherència del text: *(0,1 punts)*

Total subpregunta b): *(0,5 punts)*

2.

(1 punt)

a)

L'al·lel que produeix la galactosèmia és (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Recessiu. (0,1 punts)

Nota: si deixen la justificació en blanc, llavors (0 punts).

Justificació:

Model de resposta:

No pot ser dominant, perquè els individus II-2, II-3 i III-1 estan afectats per galactosèmia i cap dels seus progenitors no estan afectats. Per tant, ha de serrecessiu (si fos dominant, almenys un dels progenitors tindria galactosèmia).

O bé, també ho poden demostrar fent els encreuaments o la taula de Punnett.(0,25 punts)

Nota: *en qualsevol cas, per obtenir la màxima puntuació és necessari que demostrin que no pot ser dominant (recordeu que alguns pedigrís són compatiblesamb els dos patrons d'herència).*

El gen que produeix la galactosèmia és (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Autosòmic. (0,1 punts)

Nota: si deixen la justificació en blanc, llavors *(0 punts).*

Justificació:

Model de resposta:

Autosòmica, perquè les filles afectades (II-3 i III-1) han de tenir els dos al·lels mutats,un heretat de la mare, i l'altre, del pare. No pot ser lligat al sexe, ja que el pare, com que no està afectat, tindria un al·lel normal al cromosoma X, i el cromosoma Y no conté el gen. Per tant, no podria transmetre l'al·lel mutat a la seva filla malalta.

O bé:

si fos lligat al sexe, I1 seria X^AY i I2 seria X^aX^a; per tant, no podrien tenir la filla II3 X^aX^a

(0,25 punts)

Total subpregunta a): *(0,7 punts)*

b)

Probabilitat de ser fill (mascle) = ½ (o 0,5 o 50 %)

(Ho poden justificar fent l'encreuament o amb la taula de Punnett) (0,1 punts)

Probabilitat de tenir galactosèmia = ¼ (o 0,25 o 25 %)

(Ho poden justificar fent l'encreuament o amb la taula de Punnett) (0,1 punts)

Probabilitat de ser fill (mascle) i amb galactosèmia = ½ x ¼ = 1/8

(*o bé:* Probabilitat de ser fill (mascle) i amb galactosèmia = 0,5 x 0,25 = 0,125)

(*o bé:* Probabilitat de ser fill (mascle) i amb galactosèmia = (50 x 0,25) x 1/100 =12,5 %)

(0,1 punts)

Total subpregunta b): (0,3 punts)

10. PAU 2022 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 2

Exercici 2

1)

[1 punt]

L'al·lel causant de la malaltia de Krabbe és:

Recessiu **X** (0,2 punts)

Justificació:

Els pares del Quim i la Muntsa no estan afectats, però han de ser portadors de l'al·lel causant perquè han tingut una filla i un fill afectats, respectivament. (0,3 punts)

Nota: Cal valorar altres possibles justificacions, com per exemple: a través dels genotips dels membres de la família.

El gen causant de la malaltia de Krabbe és:

Autosòmic **X** (0,2 punts)

Justificació:

Si fos lligat al sexe, el pare d'en Quim hauria d'estar afectat, ja que ha tingut una filla malalta. Aquesta filla hauria rebut l'al·lel causant amb l'únic cromosoma X del seu pare, que, per tant, també tindria la malaltia. (0,3 punts)

Nota: Cal valorar altres possibles justificacions, com per exemple: a través dels genotips dels membres de la família.

Nota: Com a resposta alternativa, que també donem per bona, es pot justificar que no pot ser lligat al sexe perquè l'enunciat diu que moren abans dels dos anys i, per tant, el pare no podria portar aquest al·lel al seu únic cromosoma X.

2)

[1 punt]

a)

Nomenclatura:

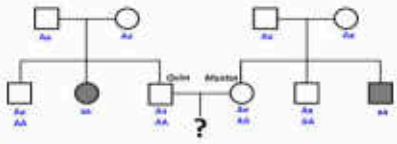
A = al·lel normal (que no causa la malaltia)

a = al·lel de la malaltia de Krabbe

Nota: S'ha de considerar vàlida qualsevol nomenclatura sempre que no porti a confusió i que el dominant estigui en majúscula o amb un superíndex +). Per exemple, la nomenclatura X – x es considera confusa, atès que només depèn de la mida de la lletra.

(0,1 punts)

Genotips:



(0,5 punts: 0,05 punts per cada membre de la família amb el genotip o genotips correctes)

*Nota 1: Els errors **no** descompten.*

Nota 2: En els casos en què hi hagi dos fenotips possibles, si només se'n posa un, s'ha de puntuar amb 0 punts.

Nota 3: En el cas dels individus amb dos fenotips possibles, també donem per bo si els indiquen com a A_ o A?.

Nota 4: Si a la pregunta 1) han deduït malament el patró d'herència, però la resposta a aquesta pregunta és coherent al patró deduït a la pregunta 1), s'ha de puntuar amb la meitat de la puntuació per no arrossegar excessivament l'error.

Puntuació total de la subpregunta *a*: 0,6 punts

b)

Resposta model:

Per tenir un descendent afectat, tots dos, en Quim i la Muntsa, haurien de ser heterozigots i, a més, haurien de passar l'al·lel responsable de la malaltia de Krabbe al descendent. Per tant:

- Probabilitat que en Quim sigui heterozigot: ⅔. (0,05 punts)
- Probabilitat que la Muntsa sigui heterozigota: ⅔. (0,05 punts)
- Probabilitat que en Quim passi l'al·lel mutat al descendent: ½. (0,05 punts)
- Probabilitat que la Muntsa passi l'al·lel mutat al descendent: ½. (0,05 punts)
- En resum: ⅔ × ⅔ × ½ × ½ = 1/9. (0,2 punts)

Puntuació subpregunta *b*: (0,4 punts)

Nota 1: Per deduir aquestes probabilitats caldria haver utilitzat quadres de Punnett o el mètode dicotòmic o algebraic. També hi ha la possibilitat de justificar-ho a partir dels genotips que han escrit a l'arbre genealògic. En aquest cas també ho donem per bo.

Nota 2: Si a la pregunta 1) han deduït malament el patró d'herència, però la resposta a aquesta pregunta és coherent amb el patró deduït, s'ha de puntuar amb la meitat de la puntuació per no arrossegar excessivament l'error.

3)

[1 punt]

Què vol dir que un lípid sigui saponificable?

- Que pot reaccionar amb un hidròxid per a formar sabó; o bé
- que és un èster d'àcid gras, o bé
- que té un enllaç èster.

(0,5 punts)

Nota 1: Si només es respon que pot formar sabó, s'ha de puntuar amb 0,25 punts.

Nota 2: Si només es respon que té un grup carboxílic, s'ha de puntuar amb 0,15 punts, perquè de fet els èsters d'àcids grassos ja no tenen grup carboxil.

Esmenteu dues propietats més dels lípids saponificables.

- molècula apolar
- hidrofòbica (o insoluble en aigua)
- solubles en dissolvents orgànics

(0,5 punts: 0,25 punts per cada resposta correcta)

11. PAU 2022 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 5

Exercici 5

1)

[1 punt]

a)

Resposta model:

Eyam és un candidat més adient que Londres per a l'estudi perquè interessa treballar amb una població on les freqüències gèniques de l'al·lel mutat s'hagin modificat el mínim possible. Això es pot aconseguir mitjançant diferents mecanismes: (1) per manca de migració (o de flux gènic) com passava a Eyam pel fet que la població era molt estable i no hi havia immigració, a diferència de Londres, o (2) també per deriva gènica; com que Eyam és una població petita es pot haver incrementat encara més la freqüència de l'al·lel (o de la mutació), la qual cosa no hauria passat en una població gran com Londres.

Nota: Cal esmentar un dels dos mecanismes (no cal esmentar tots dos).

Puntuació: 0,4 punts, repartits de la manera següent:

- 0,2 punts si s'explica que cal modificar al mínim les freqüències gèniques.
- 0,2 punts si s'explica un dels dos mecanismes evolutius i es contextualitza amb una comparació entre Eyan i Londres.

b)

Relació entre els al·lels

Herència intermèdia o bé codominància. (0,1 punts)

Nota: Acceptem les dues relacions perquè, pel que fa a la supervivència a la infecció, és una herència intermèdia; i pel que fa a l'expressió del receptor en les cèl·lules és una codominància.

Justificació

L'al·lel mutat es manifesta tant en homozigosi com en heterozigosi, tot i que en menor mesura. (0,1 punts)

Simbologia

ID: al·lel amb la mutació Delta

IN: al·lel sense la mutació Delta

(0,1 punts)

Genotips

Mare:

ID ID (0,1 punts)

Pare:

IN IN (0,1 punts)

Fills:

ID IN (0,1 punts)

Puntuació subapartat *b*: (0,6 punts)

Nota: S'accepta qualsevol simbologia coherent.

2)

[1 punt]

a)

Resposta model:

El malalt va esdevenir VIH negatiu perquè, en no poder penetrar dins les cèl·lules del sistema immunitari —es poden esmentar els limfòcits T, Th o CD4, però no cal fer-ho—, el virus de la sida no podia parasitar-les, ni reproduir-se per envair altres cèl·lules mitjançant el transport dels nous virus per la sang. Com que no es creaven nous virus, van resultar indetectables a la sang.

Puntuació: 0,5 punts repartits de la manera següent:

- Les cèl·lules de donant amb mutació tenen un receptor de membrana. (0,1 punts)
- No permet l'ancoratge del VIH. (0,1 punts)
- El VIH no pot entrar dins les cèl·lules immunitàries. (0,1 punts)
- No es poden crear nous virus (o reproduir-se). (0,1 punts)
- No es poden detectar nous virus a la sang. (0,1 punts)

b)

Resposta model:

Es tracta d'un virus d'RNA que per integrar el seu material genètic dins el nucli de cèl·lules humanes ha de fer la transcripció inversa (o retrotranscripció) d'RNA a DNA. Els tractaments incideixen en aquest pas i impedeixen que l'RNA pugui sintetitzar una cadena complementària i es pugui integrar a la cèl·lula hoste.

Puntuació: 0,5 punts repartits de la manera següent:

- *Si es respon que el VIH és un virus amb RNA: 0,1 punts.*
- *Si es respon que cal transcriptasa inversa per transcriure l'RNA a DNA: (0,1 punts).*
- *Si es respon que el DNA víric s'integra al DNA de la cèl·lula hoste: (0,1 punts).*
- *Si es respon que l'inhibidor impedeix la transcripció d'RNA a DNA: (0,1 punts).*
- *Si es respon que si no hi ha DNA per integrar-se a la cèl·lula hoste no hi ha creació (o reproducció) de nous virus: (0,1 punts).*

12. PAU 2022 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 1

Exercici1

1.

[1 punt]

Patró d'herència de l'al·lel cap llis:

Dominant.

Puntuació: *(0,1 punts)*

Nota: *només es puntuarà si la justificació següent és mínimament coherent.*

Justificació:

Puntuació: (0,2 punts)

Respostes model (qualsevol resposta és igualment vàlida):

- Els descendents amb cresta han d'haver rebut l'al·lel determinant d'aquest caràcter dels seus progenitors, que no el manifestaven. Per tant, l'al·lel que produeix cresta no pot ser dominant, ha de ser recessiu.

- 63 exemplars de 84 representen ¾ de la descendència i aquesta proporció, segons les lleis de Mendel, s'obté quan els progenitors són heterozigots. El fenotip que apareix en major proporció és el que correspon a l'al·lel dominant.

- Si el caràcter "cap llis" fos recessiu tots els descendents haurien de tenir el cap llis.

- Aquest caràcter es manifesta en individus heterozigots, com és el cas d'aquesta parella de coloms progenitors. D'altra banda, el seu caràcter complementari (cap amb cresta) només es manifesta en homozigosi (aquesta justificació pot venir dels encreuaments que es demanen posteriorment, i per això també es considera vàlida).

Patró d'herència del caràcter forma del cap (llis o amb cresta):

Autosòmic.

Puntuació: *(0,1 punts)*

Nota: *només es puntuarà si la justificació següent és mínimament coherent*

Justificació:

Puntuació: (0,2 punts)

Respostes model (qualsevol resposta és igualment vàlida):

- No es pot tractar de caràcters lligats al sexe, perquè, si ho fossin, els descendents tindrien una freqüència semblant però no hi podria haver una distribució equitativa d'individus dels dos sexes per cada fenotip.

- El caràcter cap amb cresta només es manifestaria en un dels sexes.

- Si fos lligat al sexe, a la F_1 no hi hauria cap mascle amb cresta; o bé: Si fos lligat al sexe, a la F_1 tots els mascles llises (o sense cresta) i les femelles ½ cap llis i ½ cresta.

- Si fos lligat al sexe, a la F_1 no hi hauria cap femella amb cresta; o bé: Si fos lligat al sexe, a la F_1 totes les femelles llises i els mascles ½ cap llis i ½ cresta. NOTA: Aquesta última resposta no és certa atès que en aus la determinació del sexe és al contrari que en mamífers. Però com que aquesta informació, els alumnes no la tenen fins haver llegit el següent apartat, es donarà per bona aquesta resposta.

Proposeu una simbologia per als al·lels d'aquest caràcter:

L = cap llis l = cap amb cresta ***Puntuació:*** *(0,1 punts)*

NOTA: *S'acceptarà com a correcta qualsevol simbologia que sigui coherent (sense cromosomes sexuals ja que són caràcters autosòmics, usant la mateixa lletra majúscula per al caràcter dominant i minúscula per al recessiu).*

Demostració que el patró d'herència que proposeu pot explicar els fenotips d'aquesta parella i els seus descendents:

Puntuació: (0,3 punts)

P: Ll (Cap llis) x Ll (Cap llis)



F1: ¼ LL + ½ Ll + ¼ ll (genotips dels descendents)

Fenotips dels descendents:

¾ (o 75%) cap llis i ¼ (o 25%) cap amb cresta)

o bé 75% cap llis i 25% cap amb cresta

o bé cap llis 63/21= 3 ; cap amb cresta: 21/21=1; ; per tant: 3 cap llis : 1 cap amb cresta

2.

[1 punt]

a)

Resposta model: Sí que es tracta d'un caràcter lligat al sexe ja que el gen que el determina es troba ubicat en un dels cromosomes sexuals.

Puntuació: *(0,4 punts)*

NOTA: *Els alumnes també poden afegir altres informacions que completin la resposta, les quals, evidentment, es valoraran com a correctes, sempre amb una puntuació màxima d'aquest apartat de (0,4 punts).*

- Poden dir, per exemple, que la ubicació d'aquest gen al cromosoma Z implica una herència condicionada pel sexe dels individus. En aquest cas, les femelles tenen només una còpia del cromosoma Z on està aquest gen, de manera que es manifesta el caràcter corresponent a l'al·lel que posseeix l'individu. En el cas dels mascles, el caràcter s'expressa seguint les relacions de dominància ja que aquests individus posseeixen dos cromosomes Z.

b)

Puntuació: (0,1 punts) per cada fenotip ben indicat, fins a un màxim de (0,6 punts).

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

3.

Genotip de la femella de plomatge blavós:

Z^bW

Justificació:

Resposta model: Les femelles són ZW. Per tant, tenen un sol al·lel de color del plomatge, en aquest cas l'al·lel "color blavós" que es troba al cromosoma Z. L'altre cromosoma és el W.

O bé: Perquè l'al·lel "b" està al cromosoma Z i determina color blavós, mentre que el cromosoma W no té al·lel/gen per a determinar color.

(0,2 punts)

***Nota:** Si només posen el genotip i la justificació és incorrecta o no la posen, llavors (0 punts).*

Genotip del mascle de plomatge marronós:

Z^mZ^m

Justificació:

Resposta model: Els mascles tenen dos cromosomes Z i, per tant, dos al·lels de color del plomatge. L'al·lel color marró és recessiu respecte als altres dos. Per tant han de ser: Z^mZ^m.

O bé: Perquè els dos cromosomes Z del mascle tenen l'al·lel "m" que dona color marró.

***Puntuació:** (0,2 punts)*

***Nota:** Si només posen el genotip i la justificació és incorrecta o no la posen, llavors (0 punts).*

Encreuament (indiqueu les proporcions genotípiques i fenotípiques de la descendència):

P: Z^bW (femella de color blavós) x Z^mZ^m (mascle de color marronós)

↓

F_1: ½ Z^bZ^m (mascles de color blavós) + ½ Z^mW (femelles de color marronós)

O bé, pel que fa al fenotip*:*

Tots els mascles (100%) color blavós i totes les femelles (100%) color marronós.

Puntuació: *(0,6 punts) repartits segons s'indica:*

(0,2 punts) per l'encreuament.

(0,2 punts) per les proporcions genotípiques de la descendència.

(0,2 punts) per les proporcions fenotípiques de la descendència.

> ***Nota:*** *si s'han equivocat en els genotips però els fenotips són correctes, s'atorgarà la puntuació corresponent per no penalitzar l'errada dues vegades.*

---

13. PAU 2022 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 1

Exercici 1

1.

[1 punt]

Tipus d'herència (dominant o recessiva) i justificació:

Dominant

Resposta model:

La hipertricosi és un caràcter **dominant** ja que amb un únic al·lel es manifesta al fenotip. Sabent que Catalina era homozigota, descartem que sigui recessiu, ja que en aquest cas en Petrus hauria de ser homozigot recessiu i no hi hauria cap descendent afectat.

[0,25 punts]

NOTA: No s'atorgarà cap puntuació per posar dominant si no hi ha justificació o bé si aquesta és totalment incorrecta.

Tipus d'herència (autosòmica o lligada al sexe) i justificació:

Autosòmica

Resposta model:

La hipertricosi és un caràcter **autosòmic** perquè si fos lligat al sexe dominant no hi podria haver nois afectats. Tampoc pot ser lligat al sexe recessiu ja que al ser Catalina homozigota no hi hauria cap descendent afectat.

[0,25 punts]

***NOTA:** No s'atorgarà cap puntuació per posar autosòmica si no hi ha justificació o bé si aquesta és totalment incorrecta.*

Simbologia:

H: hipertricosi; h: pèls normals *[0,1 punts]*

NOTA: Poden utilitzar qualsevol altra lletra. Només cal tenir en compte que usin la majúscula pel caràcter dominant i la minúscula pel recessiu.

Genotips

I-1: Hh

I-2: hh

II-1: hh

II-2: Hh

II-3: Hh

II-4: Hh

II-5: Hh

II-6: Hh

II-7: hh

[0,4 punts] en total pels genotips.

NOTA: [0,05 punts] per cada genotip correcte fins a un màxim de [4 punts] (hi ha 9 genotips).

2.

[1 punt]

Usant la nomenclatura anterior: H = Al·lel de la hipertricosi; h = Al·lel normal

[0,2 punts] per l'encreuament o la taula de Punnet

Hh x hh [0,1 punts] pels genotips dels progenitors

Genotips: 1/2 Hh + ½ hh [0,1 punts]

	H	h
h	Hh	hh
h	Hh	hh

[0,1 punts] pels genotips esperats dels descendents

Fenotips: 1/2 Individus amb hipertricosi + 1/2 Individus sans *[0,2 punts]*

Nombre més probable de descendents afectats per hipertricosi 6 · ½ = 3 *[0,3 punts]*

NOTA 1: La justificació pot ser utilitzant el mètode dicotòmic, la taula de Punnet, el mètode algebraic o bé mitjançant un text explicant la distribució dels al·lels en els gàmetes.

També es valorarà com a correcta la resolució del problema mitjançant el mètode probabilístic a partir de totes les alternatives possibles.

NOTA 2: Si algun alumne/a s'ha equivocat amb el tipus d'herència a la primera pregunta però respon de manera correcta a aquest apartat de la segona pregunta, en base al tipus d'herència que ha posat, caldrà valorar-la com a correcta.

3.

[1 punt]

Resposta model:

- **Explicació de l'aparició del caràcter** [0,5 punts]: Com sabem els homínids primitius tenien **pilositat per tot el cos** com li passava al Petrus Gonsalvus *[0,1 punts]*. Un canvi d'aquest caràcter a una pilositat molt més escassa i reduïda a determinades zones corporals com tenim els humans actuals només pot explicar-se per una o més **mutacions** *[0,1 punts]* **preadaptatives** i a l'**atzar** *[0,2 punts]*, que facin **perdre o suprimeix** l'expressió del gen que codifica el **pelatge corporal** *[0,1 punts]*.

- **Explicació del mecanisme evolutiu** [0,5 punts]: La selecció natural *[0,2 punts]* ha d'afavorir als individus que tenen aquest caràcter per tal que es reprodueixin i el transmetin a futures generacions, ja que aquest caràcter els comportava un avantatge pels individus que el tenien. *[0,3 punts]*

NOTA: No cal que els alumnes concretin cap avantatge concret que suposa la seva pèrdua de pilositat, tot i que poden suposar qualsevol explicació coherent com, per exemple:

- La pèrdua de pilositat afavoreix l'evaporació de la suor per córrer distàncies més llargues a la sabana

- L'ús de pells per vestir-se permetia als nostres avantpassats que la pèrdua de pilositat no suposes una selecció natural negativa per pèrdua de la termoregulació.

- La menor pilositat redueixi la possibilitat de portar paràsits externs portadors de malalties o causants de problemes cutanis.

- Etc...

NOTA: També es pot explicar aquest canvi a partir de l'acció de la selecció sexual [0,2 punts] (els individus sense pilositat corporal resultaven més atractius en termes reproductius). [0,3 punts]

Finalment, també es pot explicar aquest canvi per la deriva genètica [0,2 punts] (en algun moment en el qual la població humana era reduïda, per atzar, el nombre d'individus sense pelatge corporal va ser més elevat). [0,3 punts]

---

14. PAU 2021 · Setembre · Sèrie 1 · Exercici 5

Exercici 5

1.

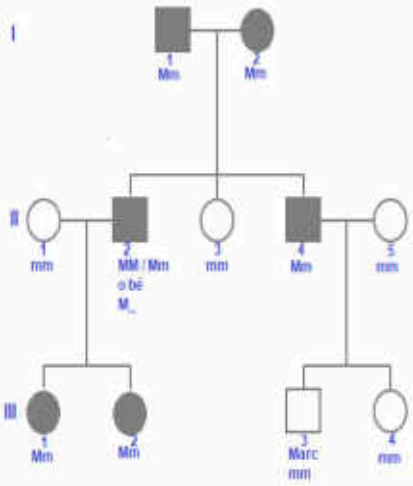
[1 punt]

Simbologia per als al·lels:

M= miopia m=visió normal M>m (0,2 punts)

Nota: s'accepta qualsevol simbologia, sempre que no porti a confusió i que s'adeqüi al fet que l'al·lel que determina miopia és dominant (en majúscula, M; amb un signe +, m+...)

Arbre genealògic:



Puntuació:

- Pel dibuix del pedigrí correcte (0,4 punts), repartits segons: (0,1 punt) per cada generació correcta + (0,1 punt) per assenyalar en Marc.

NOTES: També es valorarà com a correcte.

- Si construeixen un arbre genealògic amb una altra distribució dels individus però coherent amb l'estructura d'aquesta família.

- Si es deixen els números romans de les generacions o els aràbics en els individus.

NOTA TOTAL MÀXIMA PREGUNTA: 1 punt

2.

[1 punt]

Probabilitat que sigui nen:

50 % o bé ½. *(0,1 punts)*

Justificació:

Els progenitors són XX (mare, la cosina d'en Marc) i XY (pare).

	X	Y
X	XX	XY

½ XX (nena) ½ XY (nen)

La justificació pot ser fent la taula de Punnett, el mètode dicotòmic, el mètode algebraic o amb una descripció escrita de les probabilitats i distribucions de gàmetes.

(0,3 punts)

Probabilitat que sigui miop:

50 % de probabilitats o bé ½ (0,1 punts)

Justificació:

La cosina d'en Marc, filla d'en Joan, segur que és Mm i la seva parella segur que és mm perquè no presenta miopia (no cal que ho esmentin).

	M	m
m	Mm	mm

½ Mm ½ mm

(miop) (no miop)

La justificació pot ser fent la taula de Punnett, el mètode dicotòmic, el mètode algebraic o amb una descripció escrita de les probabilitats i distribucions de gàmetes.

(0,3 punts)

Probabilitat que sigui nen i miop:

¼ o bé 25 % *(0,1 punts)*

Justificació:

P= ½ x ½= ¼ o un 25 % *(0,1 punts)*

Puntuació total: 1 punt

15. PAU 2021 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 2

Exercici 2

1.

[1 punt]

a)

Nota: a la Figura C, l'àtom d
CH_2. No afecta per res la res
constar a la justificació, i don

Àcid gras insaturat

Figura: C

Àcid gras perquè té un grup
hidrocarbonada / de carbonis

És Insaturat perquè té doble
carbonis i hidrògens / o doble

Nota 1: Si algun alumn
és un àcid gras, es pur
d'àcid gras).

Nota 2: No es puntuar

Colesterol

Figura: D

Poden dir qualsevol d'aquest

- perquè és un derivat
- perquè és un esterol.
- perquè és un esteroic
- perquè té una estruct
  pentagonal (amb un

Nota: No es puntuaran les re

b)

Quina prova faríeu per detec

La taca translúcida o bé la
cal que en diguin una).

Digueu tres propietats dels à

- Saponificables
- Fer la reacció d'esteri
- Tenen una part polar
  Amfipàtiques
- Insolubles en aigua
- Solubles en dissolver
- Tenen caràcter àcid
- Poden ser oxidats pe

Qualsevol altra propietat cor
de què formen part no és un

2.

Al·lel que produeix el cerui

Nota: si deixen la justifica
llavors 0 punts

Justificació:

Resposta model:

No pot ser dominant perqu
respectius progenitors ten
dominant, almenys un del

També ho poden demostr
indicant els genotips al pe

Nota: En qualsevol cas
demostrin que no pot s

Gen que produeix el cerum

Nota: si deixen la justifica
llavors 0 punts

Justificació:

Resposta model:

Autosòmic, perquè l'home
de la seva mare (II-5) l'al·
heretat del seu pare (II-4)
tots els fills (homes) de la
del pare i, per tant, tindrie

També ho poden demostr
indicant els genotips al pe

Nota: En qualsevol cas
demostrin que no pot s

3.

[1 punt]

Simbologia:

Resposta model:

A (majúscula): cerumen h

a (minúscula): cerumen s

Notes:

- Es pot usar una altra
  els dos al·lels: en ma
  recessiu.
- Si l'alumne ha deduït
  coherentment en aqu
  donarà l'exercici per

Genotips:

II-1 Aa

II-2 Aa

III-1 AA/Aa (també es

III-2 aa

(0,1 punts) per cada genotip

Probabilitat que si II-1 i II-2

Probabilitat que sigui nen:

Probabilitat que tingui cer

Probabilitat que sigui nen

També ho poden obtenir a

Nota: cal indicar els cà

16. PAU 2021 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 4

Exercici 4

1.

[1 punt]

Simbologia:

X^H: al·lel del factor de coa

X^h: al·lel del factor de coa

Y: cromosoma Y (sense a

(0,2 punts)

- També es pot acceptar X+ c
- Com a superíndex es pot uti diferència entre majúscula i dominant i la minúscula per
- Encara que no parlin del cro

Genotips del pare i de la mar

Pare: X^hY

Mare: X^HX^H

(0,2 punts)

Gàmetes del pare i de la mar

Gàmetes del pare: X^h i Y

Gàmetes de la mare: tots

(0,2 punts)

Encreuament i resultats espe

P: $X^hY \times X^HX^H$

Taula de Punnet:

F1: 50% X^HX^h + 50% X^HY

(0,2 punts)

- No cal taula de Punnet, tam
- Pot ser que alguns alumnes
- Si només fan una de les duc es puntuarà amb 0,1 punt

Probabilitat que sigui un noi

0%, ja que tots els fills m

(0,2 punts)

2.

[1 punt]

a).

[0,5 punts]

1 - Biofàrmac o antígen

2 - Cèl·lula presentadora de

3 - Limfòcit T helper

o limfòcit T

o Limfòcit T col·laborad

o limfòcit T cooperador

o limfòcit T efector

o limfòcit T4

o limfòcit T CD4

(cap altra opció tindrà la

4 - Limfòcit B

o limfòcit B activat

o cèl·lula plasmàtica

5 - ADA (anticossos contra

o anticòs

(0,1 punts per cada casella corr

b)

[0,5 punts]

El mecanisme descrit corres
intervenen uns anticossos es

També ho poden justificar er
resposta, o dient que la resp

17. PAU 2020 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 3

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

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 **Dominant XX** Recessiva (0,1 punt)
Part del text on ho explica: *"...Aquesta mutació, en heterozigosi, provoca Alzheimer ..."* (0,2 punts)
Justificació: *Resposta model:* L'espècie humana és diploide (no cal que ho esmentin), si hi ha una mutació a uns dels al·lels i ja manifesta la malaltia d'Alzheimer en edats primerenques, estant en heterozigosi, vol dir que aquesta mutació és dominant respecte a l'al·lel normal que seria recessiu. (0,2 punts)

Mutació que afecta el gen APOE3 i que protegeix contra l'alzheimer
Tipus d'herència: (marqueu amb una creu l'opció escollida) Dominant / Recessiva Dominant / **Recessiva X** *(0,1 punt)*
Part del text on ho explica: *"...que la mutació APOE3ch d'un altre gen (APOE3), evita o retarda el desenvolupament de la malaltia d'Alzheimer a edats primerenques però això només es dona quan està en homozigosi."* *(0,2 punts)*
Justificació: *Resposta model:* Aquesta mutació, per a manifestar-se, ha d'estar en homozigosi, llavors vol dir que ha d'estar en els dos al·lels per a manifestar-se i, per tant, és recessiva, ja que si fos dominant s'expressaria en heterozigosi. *(0,2 punts)*

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:

PSEN1:
E = al·lel mutat de gen PSEN1 (causa l'alzheimer)
e = al·lel normal (No alzheimer)

APOE3ch:
A= al·lel normal, no protegeix de l'alzheimer
a= al·lel mutat APOE3ch, protegeix

Nota: *s'acceptaran altres simbologies sempre que siguin coherents.*

(0,2 punts)

Genotip de la dona: Eeaa
Genotip de l'home: EeAa

(0,2 punts)

Encreuament: *(també és correcte si a la taula posen les proporcions de caga genotip)*

P: Eeaa x EeAa

F_1	EA	Ea	eA	ea
Ea	EEAa	EEaa	EeAa	Eeaa
ea	EeAa	Eeaa	eeAa	eeaa

(0,2 punts)

Proporció dels possibles Genotips i Fenotips

Genotips	Fenotips	Probabilitat
E_A_	Alzheimer	3/8
eeAa	No alzheimer	1/8
E_aa	No Alzheimer o no desenvolupa Alzheimer perquè estarà protegit	3/8
eeaa	No alzheimer	1/8

(0,2 punts)

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

5/8 és la probabilitat que tinguin un descendent sense alzheimer o que no se li desenvolupi.

També poden fer els càlculs:
1/8+3/8+1/8 = 5/8

O també és correcte calcular-ho restant els que tenen alzheimer del total:
1 - 3/8 = 5/8

(0,2 punts)

Nota per als correctors: *Si la resposta està ben desenvolupada d'acord amb el tipus d'herència de la primera pregunta, però aquest estava malament (error arrossegat d'abans), es considera correcta (no penalitzar dues vegades la mateixa errada).*

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* XX *Passiva* ☐

(0,1 punts)

Justificació:

Resposta model:
Perquè l'administració de l'antigen activarà la resposta immunitària específica del sistema immunitari fent que es produeixin anticossos específics contra la proteïna beta amiloide *(0,2 punts)* i memòria immunològica *(0,2 punts)*.

Total apartat A: 0,5 punts (no s'atorgarà cap puntuació si no es justifica).

Tractament B

Tipus d'immunització: Activa/ ☐ ***Passiva X*** ☐

(0,1 punts)

Justificació:

Resposta model:

Perquè en el tractament s'administren els anticossos o immunoglobulines específics *(0,2 punts)* contra la proteïna beta amiloide, no hi ha cap antigen que activi la resposta immunitària específica *(0,2 punts)*.

O bé perquè la persona no fabricarà anticossos, ja que els donarem ja fets amb el tractament;

o bé perquè la immunitat els és proporcionada amb els anticossos del tractament.

Total apartat B: 0,5 punts (no s'atorgarà cap puntuació si no es justifica).

BLOC 2

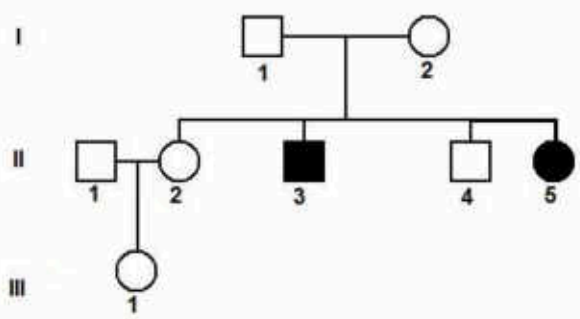
18. PAU 2020 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2

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 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 **X *(0,1 punts)***

Nota: *si deixen la justificació en blanc, llavors 0 punts.*

Justificació

Resposta model:

No pot ser dominant perquè tant l'individu II-3 com l'individu II-5 estan afectats de síndrome de Werner i cap dels seus progenitors no n'està afectat, per tant, ha de ser recessiu (si fos dominant almenys un dels progenitors tindria la síndrome de Werner).

O bé, també ho poden demostrar fent els encreuaments o la taula de Punnett.

(0,4 punts)

Nota per als correctors: *En qualsevol cas, per obtenir la màxima puntuació és necessari que demostrin que no pot ser dominant (recordeu que alguns pedigrís són compatibles amb els dos patrons d'herència).*

El gen de la síndrome de Werner és (marqueu amb una creu l'opció escollida)

Autosòmic **X *(0,1 punts)*** / Lligat al sexe □

Nota: *si deixen la justificació en blanc, llavors 0 punts.*

Justificació

Resposta model:

Autosòmica, perquè la filla afectada (II-5) ha de tenir els dos al·lels mutats, un heretat de la mare (I-2) i l'altre, del pare (I-1). No pot ser lligat al sexe, ja que el pare (I-1), com que no està afectat, hauria de tenir un al·lel normal i el cromosoma Y (si fos lligat el sexe), i, per tant, no li podria transmetre l'al·lel mutat.

(0,4 punts)

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 ***(0,2 punts)***

Resposta model:

E: no afectat/da (E: normal)

e: afectat/da (e: Síndrome de Werner o envelliment prematur)

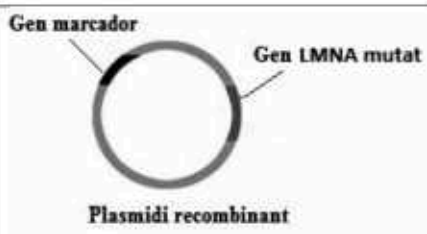
Nota per als correctors: *Es pot usar una altra lletra. Cal tenir en compte que s'ha de fer servir la mateixa lletra per representar els dos al·lels: en majúscula representa l'al·lel dominant i en minúscula, l'al·lel recessiu. També es pot fer servir la lletra amb un signe + per indicar el normal i la mateixa lletra sense el signe + per indicar el mutant. Normalment aquesta simbologia es fa servir en Drosophila, però la donarem per bona.*

Genotips: ***(0,8 punts)****, repartits a 0,1 punts per cada genotip correcte. En els casos en què hi ha dues possibilitats (genotips II-2, II-3 i II-1); si només en diuen una, llavors 0,05 punts.*

I-1 Ee	I-2 Ee			
II-1 EE	II-2 EE / Ee *També poden posar:* E_ *O bé dir que l'únic segur és que tenen una E majúscula.*	II-3 ee	II-4 EE / Ee	II-5 ee
III-1 EE / Ee				

3) La progèria o síndrome 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 24 mesos d'edat. La causa és una mutació puntual en el gen *LMNA* que dona lloc a una proteïna anòmala, la progerina.

Per 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 síndrome de Hutchinson-Gilford. [1 punt]

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

Resposta model:

- Obtenir/aïllar un plasmidi bacterià ***(0,1 punts)***
- Obtenir/aïllar el gen mutat LMNA i el gen marcador ***(0,1 punts)***
- Utilitzar enzims de restricció (o endonucleases) per tallar el DNA del plasmidi i dels dos gens per seqüències concretes ***(0,1 punts)***
- Unir aquests gens i el plasmidi amb ligases ***(0,1 punts)***

PUNTUACIÓ: ***0,4 punts***

b) La següent imatge mostra algunes de les fases del procés seguit per obtenir ratolins modificats genèticament.



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

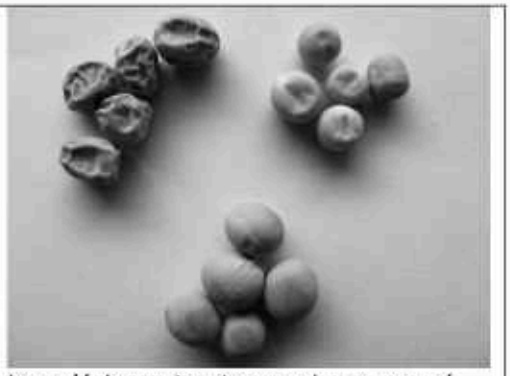
Número de la fase (segons l'esquema anterior)	**Injecció del plasmidi recombinant al nucli...**	**Obtenció d'un ratolí amb el gen LMNA mutat a tots els teixits?**
1-	...del zigot	Sí **X** No□ Justificació *Resposta model:* Totes les cèl·lules del ratolí tindran el mateix DNA que el zigot. *O bé:* Ja que totes les cèl·lules del ratolí es formen per mitosi a partir del zigot o dels seus descendent. ***(0,2 punts)*** ***Nota per als correctors**: si no ho justifica, llavors 0 punts.* *Si diuen que SÍ però la justificació és incorrecta, llavors 0,05 punts.*
2-	...d'una cèl·lula de l'embrió	Sí□ No **X** Justificació *Resposta model:* Només tindran el gen *LMNA* mutat els teixits derivats de la cèl·lula embrionària on s'ha injectat el DNA recombinat. ***(0,2 punts)*** ***Nota per als correctors:** si no ho justifica, llavors 0 punts.* *Si diuen que NO però la justificació és incorrecta, llavors 0,05 punts.*

4-	...d'una cèl·lula de la glàndula mamària de la femella gestant	Sí□ No **X** Justificació *Resposta model:* El gen *LMNA* mutat procedent del DNA recombinant només es trobarà en algunes cèl·lules de la femella gestant, però en cap cèl·lula de l'embrió ni del ratolí que neixi ***(0,2 punts)*** ***Nota per als correctors:*** *si no ho justifica, llavors 0 punts.* *Si diuen que NO però la justificació és incorrecta, llavors 0,05 punts.*

PUNTUACIÓ TOTAL Subpregunta b): 0,6 punts

19. PAU 2020 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 1

Exercici 1

Un dels experiments de Gregor Mendel amb pèsols (*Pisum sativum*) va consistir a encreuar races pures de dues varietats diferents, l'una amb la llavor llisa i l'altra amb la llavor rugosa. Mendel va deduir que la forma llisa era produïda per un factor hereditari dominant, que va anomenar *A*, mentre que la forma rugosa era produïda per un factor hereditari recessiu, que va anomenar *a*. Quan encreuava plantes de llavor llisa *AA* amb plantes de llavor rugosa *aa*, els descendents (la F_1) eren híbrids *Aa*, tots amb la llavor llisa.	 http://plantscientist.wordpress.com/

1) Torneu a escriure el text anterior afegint-hi correctament, al menys una vegada, els termes següents: *al·lel*, *fenotip*, *genotip*, *heterozigot* i *homozigot* (podeu substituir algunes de les paraules que apareixen al paràgraf o, simplement, afegir-hi els termes). [1 punt]

Resposta model:

Un dels experiments de Gregor Mendel amb pèsols (*Pisum sativum*) va consistir en encreuar plantes homozigòtiques (races pures) de dos fenotips (dues varietats) diferents: fenotip llavor llisa i fenotip llavor rugosa. Mendel va deduir que el fenotip (la forma) llisa era produïda per un al·lel (factor hereditari) dominant, que va anomenar *A*, mentre el fenotip (la forma) rugosa era produïda per un al·lel (factor hereditari) recessiu, que va anomenar *a*. Quan encreuava plantes homozigòtiques de fenotip llavor llisa de genotip *AA* amb plantes de fenotip llavor rugosa de genotip *aa*, els descendents F1 eren heterozigots (híbrids) de genotip *Aa*, tots amb fenotip llavor llisa.

Puntuació:

*Per utilitzar correctament **al menys una vegada** cadascun dels termes següents:*

Al·lel	0,2 punts
Fenotip	0,2 punts
Genotip	0,2 punts
Heterozigot	0,2 punts
Homozigot	0,2 punts

***NOTA**: No cal haver afegit el terme totes les vegades possibles. Amb una sola vegada correcta ja els donarem els 0,2 punts.*

Per utilitzar incorrectament qualsevol dels termes anteriors: Descompte de 0,1 punts.

Puntuació mínima: 0 punts.

Puntuació total màxima: 1 punt.

2) Després d'autofecundar les plantes amb llavor llisa *Aa* de la F_1, Mendel va obtenir els resultats següents a la F_2:

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]

Resposta model: L'encreuament seria:

Fenotips Planta de llavor llisa F_1 x Planta de llavor llisa F_1

Genotips *Aa* *Aa*

Gàmetes *A* *a* *A* *a*

Taula de Punnett i resultats esperats

	A	***a***
A	*AA*	*Aa*
a	*Aa*	*aa*

Genotips	Fenotips
1/4 *AA*	3/4 Llavor llisa
2/4 *Aa*	
1/4 *aa*	1/4 Llavor rugosa

Mendel va obtenir 5474 plantes de llavor llisa (2,99/4) i 1850 (1,01/4) de llavor rugosa. Això correspon gairebé a 3/4 i 1/4 de 7324 (total de plantes), que són els resultats que esperaríem obtenir.

Per tant, els resultats són coherents amb els que esperaríem obtenir.

Puntuació:

Per escriure els genotips dels progenitors (AaxAa o Aa autofecundat)	*0,2 punts*
Per indicar els al·lels dels gàmetes dels progenitors	*0,1 punts*
Per fer la taula de Punnett, el mètode dicotòmic o el mètode algebraic	*0,2 punts*
Per resumir els resultats esperats	*0,2 punts*
Per calcular les proporcions dels resultats obtinguts	*0,2 punts*
Per deduir que els resultats obtinguts són coherents amb els que esperaríem obtenir	*0,1 punts*

Nota 1: *La simbologia ja venia donada a l'enunciat. Per tant, no cal que els alumnes l'explicitin. Però si utilitzen una altra simbologia i no l'expliciten, llavors descomptarem 0,1 punts.*

Nota 2*: Per determinar els resultats esperats de l'encreuament s'admetran tant la taula de Punnett com el mètode dicotòmic com el mètode algebraic, sempre que estiguin realitzats correctament.*

***Nota 3**: Les proporcions dels resultats obtinguts s'han de poder comparar amb els resultats esperats. Per tant, han d'estar en les mateixes unitats (tant per 4, tant per 1 o tant per cent) que els resultats esperats. Si no és així, descomptarem 0,1 punts.*

Puntuació mínima: 0 punts. Puntuació total màxima: 1 punt.

3) El gen que determina la forma llisa o rugosa dels pèsols codifica l'enzim SBE1, que intervé en la síntesi de 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	Glícid / glúcid / polisacàrid: *0,1 punts*
Nom del monosacàrid que el forma	Glucosa (o alfa-glucosa, o alfa-D-glucosa, o alfa-D-glucopiranosa) : *0,1 punts* ***NOTA**: Si només diuen "aldosa" o "hexosa" o "aldohexosa": 0,05 punts.*
Enllaç que uneix els monosacàrids	O-glicosídic (o bé, alfa (1->4) i alfa (1->6)): *0,1 punts* ***NOTA** : Si només diuen "glicosídic", llavors 0,05 punts*
Funció biològica	Reserva energètica : *0,1 punts* ***NOTA:** Si només diuen "energètica", llavors 0,05 punts*
Prova de laboratori per detectar-lo	Prova del Lugol : *0,1 punts*

Puntuació total màxima subapartat a): 0,5 punts

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.

Resposta model: Qualsevol de les dues següents.

1. Té raó la companya. Els humans no tenim aquest enzim, ja que els humans som animals i el midó és un polisacàrid que es troba present només en les cèl·lules vegetals i de les algues.

2. Té raó l'alumne. Els humans (els animals en general) no tenim midó, però tenim glicogen, que igualment té cadenes ramificades de glucosa.

Puntuació per a la resposta correcta 1:

Dir que té raó la companya, o que els humans no tenim aquest enzim, amb una justificació mínimament coherent ***NOTA**: Si no ho justifiquen o la justificació no és coherent, llavors 0 punts*	*0,2 punts*
Dir que el midó es troba present només als vegetals (o als vegetals i les algues)	*0,3 punts*

Puntuació per a la resposta correcta 2:

Dir que té raó l'alumne, o que els humans sí que tenim aquest enzim, amb una justificació mínimament coherent ***NOTA**: Si no ho justifiquen o la justificació no és coherent, llavors 0 punts*	*0,2 punts*
Dir que els humans tenim glicogen, que igualment té cadenes ramificades de monosacàrids.	*0,3 punts*

Puntuació total màxima subapartat b): 0,5 punts

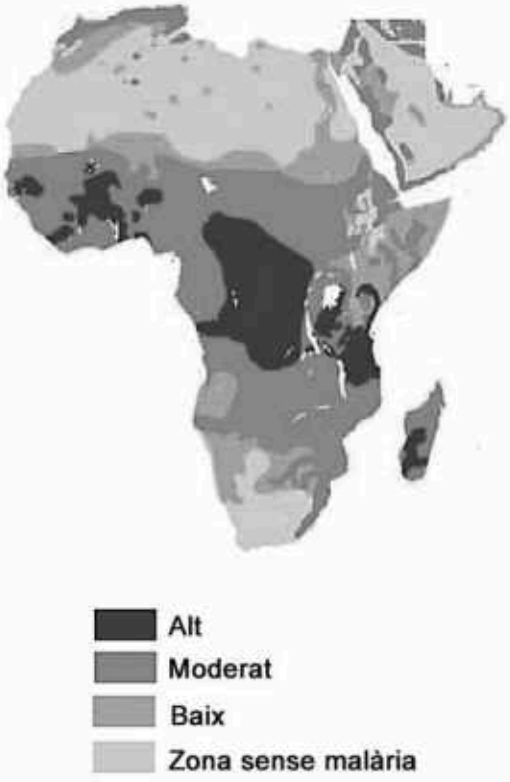
20. PAU 2019 · Setembre · Sèrie 5 · Exercici 3 (Opció B)

OPCIÓ B

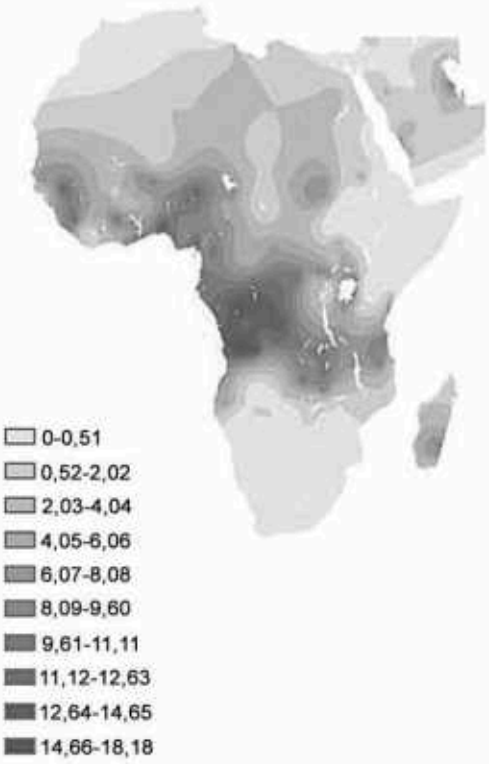
Exercici 3

L'any 2010 es va publicar a la revista *Nature* un article en el qual s'analitzava la distribució i la freqüència d'una variant del gen *Hb*, que codifica l'hemoglobina. Concretament, es comparava la freqüència de l'al·lel HbS, causant de l'anèmia de cèl·lules falciformes en les poblacions humanes, amb la distribució de les àrees afectades per la malària, una malaltia infecciosa causada pel protozou *Plasmodium*. Els mapes mostren les dades obtingudes a l'Àfrica.

Grau d'endemisme de la malària



Freqüència de l'al·lel HbS (%)



1. Una professora de ciències mostra aquests mapes als alumnes de segon de batxillerat i els pregunta si observen alguna correlació entre els dos paràmetres analitzats.
   [1 punt]

a) En Khalil és el primer d'aixecar el braç i diu: «Es veu molt clar que els dos paràmetres estan estretament relacionats!» Té raó en Khalil? Justifiqueu la resposta.

En Khalil té raó. Hi ha força correlació entre el grau d'endemisme de la malària i la freqüència de l'al·lel HbS a les poblacions autòctones d'Àfrica, ja que les àrees amb valors més alts dels dos paràmetres coincideixen en bona part de la seva extensió.

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.

Els individus heterozigots tenen **un al·lel HbS** i **un altre HbA**. Probablement, l'al·lel HbA els permet sintetitzar prou **hemoglobina normal** per no patir l'anèmia, mentre que l'al·lel HbS i l'hemoglobina defectuosa (S) que tenen els confereix certa **protecció davant la malària**. Com que són portadors d'un al·lel HbS i la **selecció natural (resistència a la malària)** els és **favorable**, aquest al·lel pot mantenir **proporcions altes** a les zones on l'anèmia falciforme coexisteix amb la malària.

2. Una parella de persones heterozigotes per al gen causant de l'anèmia de cèl·lules falcifor- mes 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.

HbA HbS x HbA HbS

↓

Genotips: ¼ HbA HbA + ½ HbA HbS + ¼ HbS HbS

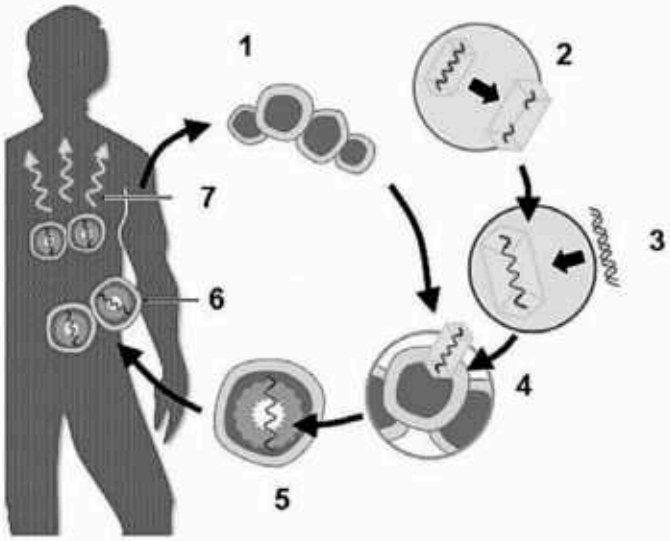
	HbA	HbS
HbA	HbA HbA	HbA HbS
HbS	HbA HbS	HbS HbS

Fenotips:
¼ d'individus sans
½ d'individus amb anèmia lleu
¼ d'individus amb anèmia falciforme

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

Probabilitat (HbA HbA) = ¼
Probabilitat de 2 descendents HbA HbA = ¼ × ¼ = 1/16

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*
4	El virus usat com a vector infecta les cèl·lules que s'han extret del pacient.
7	Les cèl·lules genèticament modificades expressen el gen *HbA* i originen eritròcits normals.
3	S'introdueix el gen *HbA* en el genoma del virus usat com a vector.
5	Algunes cèl·lules del pacient incorporen el gen *HbA* al seu genoma.
6	Es seleccionen les cèl·lules que han incorporat el gen *HbA* i s'introdueixen al pacient.
1	S'extreuen cèl·lules del moll de l'os del pacient.
2	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.

Resposta model: sí que pot heretar el gen defectuós (o l'al·lel HbS). El tractament de teràpia gènica només es duu a terme en cèl·lules del moll de l'os (ho diu a l'inici de l'enunciat), i aquestes no transmeten a la generació següent els seus cromosomes, ja que són cèl·lules somàtiques i no intervenen en la reproducció de l'individu.

21. PAU 2019 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

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: [0,2 punts] Deriva gènica. També podrien dir "efecte coll d'ampolla".
Explicació: [0,8 punts]. Redactat model: el tifó va fer que quedés una **població molt reduïda**. El fet de que quedés una població tan petita va fer que hi haguessin **canvis aleatoris en les freqüències gèniques o al·lèliques** d'aquesta població. Entre els que van sobreviure al tifó, **per atzar**, o bé **hi havia més afectats i/o portadors de l'al·lel de l'acromatòpsia (o bé en els supervivents la freqüència de l'al·lel va anar pujant posteriorment)** i això va fer que a causa de l'atzar la freqüència anés augmentant fins al percentatge actual.

2. A causa de l'elevat percentatge de persones amb acromatòpsia a l'illa, és molt fàcil trobarhi 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 reces- siu? Justifiqueu-ho. [0,5 punts].

L'al·lel de l'acromatòpsia és:

Dominant ☐

Recessiu ☒X

Justificació:

Es pot justificar de moltes maneres.

Resposta model:

No pot ser dominant perquè els pares tenen visió normal, això vol dir que són portadors de l'al·lel perquè tenen els fills afectats, i com que tenen l'al·lel però no en manifesten els efectes, aquest ha de ser recessiu.

O bé, també ho poden demostrar fent els encreuaments o bé la taula de Punnett.

En cas de ser **autosòmic** els dos progenitors són portadors de l'al·lel recessiu:

A: al·lel normal a : acromatòpsia A > a

P Aa x Aa

↓

F1 AA Aa **aa**

Els dos fills són aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	**aa**

I en cas de ser **lligat al sexe,** els fills hauran rebut l'al·lel recessiu de la mare:

X^A: normal X^a : al·lel de la acromatòpsia $X^A > X^a$

Pare X^AY Mare X^AX^a

P X^AY x X^AX^a

↓

F1 X^AX^A X^AX^a X^AY $\mathbf{X^aY}$

Els dos fills serien $\mathbf{X^aY}$

	X^A	Y
X^A	X^AX^A	X^AY
X^a	X^AX^a	$\mathbf{X^aY}$

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. [0,5 punts].

Lligat al sexe ☐	Justificació:
Autosòmic ☒	Tenint en compte que l'al·lel és recessiu i fent servir la simbologia de l'apartat anterior:

No pot ser **lligat al sexe** perquè el pare no està afectat, per tant seria X^AY i les filles afectades per l'acromatòpsia haurien de ser X^aX^a. Un al·lel X^a els l'ha pogut passar la mare que sí que està afectada i seria X^aX^a . El pare, que no està afectat, no els podria haver passat l'altre al·lel recessiu.

Pare: X^AY Mare: X^aX^a

P X^AY x X^aX^a

	X^A	Y
X^a	X^AX^a	X^aY

↓

F1 X^AX^a **X^aY**

I, per tant, no podria haver-hi filles amb acromatòpsia, **X^aX^a**

Pot ser autosòmic perquè els pares no estan afectats però poden ser portadors de l'al·lel recessiu. Els fills i les filles, que estan afectats, tenen els dos al·lels recessius.

Pare: Aa Mare: aa

P Aa x aa

	A	a
a	Aa	**aa**

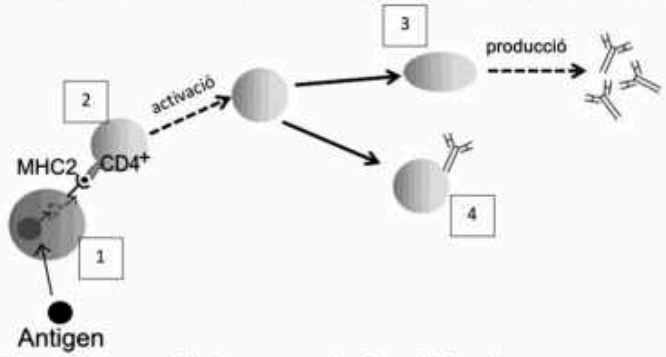
↓

F1 Aa **aa**

El fill i les filles són **aa.**

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 [0,8 punts].



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	Cèl·lula presentadora d'antigen (CPA) o bé macròfag o cèl·lula dendrítica o limfòcit B	Captar, processar i presentar els antígens a la membrana per tal que siguin reconeguts pels limfòcits T
2	Limfòcit T helper o Limfòcit Th o Limfòcit T col·laborador o Limfòcit T cooperador o Limfòcit T efector o Limfòcit T CD4+	Activa els limfòcits B
3	Cèl·lula plasmàtica o Limfòcits B activats	Secreta anticossos
4	Limfòcits B de memòria o cèl·lules de memòria	Limfòcits B que quedaran a la circulació sanguínia per si hi ha un segon contacte amb l'antigen

b) Quin tipus de resposta immunitària (específica o inespecífica) mostra l'esquema anterior? Justifiqueu la resposta. [0,2 punts].

El mecanisme descrit correspon a una resposta immunitària específica perquè intervenen uns anticossos específics per a un antigen concret.

22. PAU 2019 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 3 (Opció A)

OPCIÓ A

Exercici 3

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





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

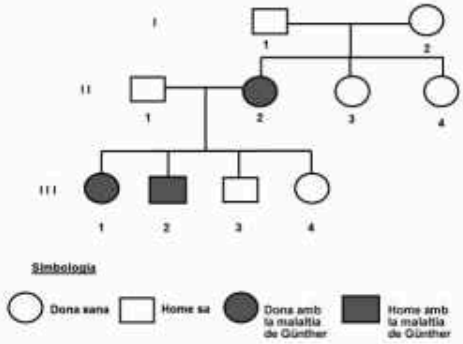
1. Dolphin va trobar coincidències entre el fenotip dels individus afectats per la malaltia de Günther (o porfíria eritropoètica congènita) i la descripció dels vampirs en la literatura. [1 punt]

A continuació, s'esmenten quatre característiques dels individus afectats per la malaltia de Günther:
— Són alts i prims.
— Presenten mutacions en el gen *UROS*.
— La llum solar els danya greument la pell.
— Tenen les dents llargues i punxegudes.

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

Característiques fenotípiques: • Alts i prims • La llum solar els danya greument la pell • Dents llargues i punxegudes (0,25 punts)
Per què corresponen al fenotip? Perquè es tracta de caràcters observables que presenta l'individu. (0,25 punts)
Característiques genotípiques: • Posseeixen mutacions al gen UROS (0,25 punts)
Per què corresponen al genotip? Perquè es tracta d'una característica dels seus gens. (0,25 punts)

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



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

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

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

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

Suposem una nomenclatura: G = Al·lel normal g = Síndrome de Günther
(**0,1** punts) per l'encreuament o la taula de Punnet

Gg x gg

Genotips: 1/2 Gg + ½ gg

	G	g
g	Gg	gg
g	Gg	gg

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

Probabilitat de dos descendents afectats. ½ · ½ = ¼ (**0,3** punts)
La justificació pot ser utilitzant el mètode dicotòmic, la taula de Punnett, el mètode algebraic o bé mitjançant un text explicant la distribució dels al·lels en els gàmetes.

3. La malaltia de Günther és molt poc freqüent.
[1 punt]

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

Freqüència: 300 casos / 7.500.000.000 habitants = 4 · 10-8 casos / habitant

O bé:

300 casos ---------- 7500.000.000 habitants
1 cas ---------- X habitants
X = 7.500.000.000 / 300 = 25.000.000

Hi ha un cas per cada 25 milions de persones

Freqüència = 1 / 25000000 o bé 0,000004 %

S'atorgaran
(**0,2** punts) pels càlculs
(**0,2** punts) pel resultat numèric correcte
(**0,1** punts) per les unitats corresponents.

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



D. https://www.turama.es/articulos/RO/30

(TOTAL: **0,5** punts)

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

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

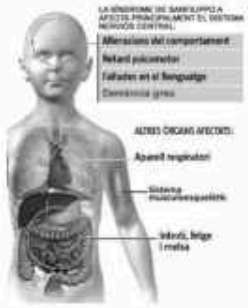
Aquests aparellament generarien l'aparició d'individus afectats amb una freqüència força més elevada que la global per tota la humanitat (**0,1** punts).

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

23. PAU 2019 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció B)

Exercici 4

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



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

> **La UAB i Esteve assagen una teràpia gènica per als afectats de Sanfilippo A**
>
> La primera prova en pacients amb la síndrome està prevista per a finals d'any.
>
> *La Vanguardia* (25 febrer 2016)

Aquest tractament amb teràpia gènica consisteix a introduir una còpia funcional d'un gen en les cèl·lules que el tenen mutat.
En l'esquema següent es descriuen algunes de les fases del tractament. Responeu a les preguntes corresponents.
[1 punt]

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

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

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

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

0,25 punts per dir que és autosòmic i justificar-ho correctament, i
0,25 punts per dir que és recessiu i la seva justificació.
0 punts en cas de que només encertin el patró d'herència i no ho justifiquin

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

Simbologia: (**0,1** punts)
S(normal)> s(mutat) Els pares són tots dos Ss
O bé qualsevol simbologia que sigui correcta.

Justificació: (**0,2** punts)

Ss x Ss

SS **2Ss** ss
(no afectats) (afectats)

o bé

	S	s
S	**SS**	**Ss**
s	**Ss**	ss

Els no afectats segur que són: **SS o Ss** ja que els ss estan afectats.

Resultats: (**0,2** punts)
Com que la filla no està afectada és SS o bé Ss.
Així doncs té 1/3 de probabilitat de no ser portadora de l'al·lel de la malaltia.

24. PAU 2018 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 3 (Opció B)

OPCIÓ B

Exercici 3

El novembre del 2017, dive

Els metges salven la vida

El nen tenia una malaltia ge
(epidermòlisi ampul·lar), deguda
mutació comporta que l'epidermi
contacte de la roba, per la qu
facilitat, i això fa que normalmen
infeccions. El tractament que ha
mare obtingudes del pacient am
que causa aquesta malaltia.

Traducció i adaptac

Per a aplicar-li el tractamen
laboratori. Mitjançant teràpia gèn
es van estimular les cèl·lules p
epitelial nou amb l'anomalia ge
mitjançant un trasplantament d'e



Font: Adapta
ub.edu/article

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.

Resposta model:
Ha de passar d'ARN a ADN, un procés anomenat *transcripció inversa* o *retrotranscripció*. En aquest procés, un enzim copia l'ARN en forma d'ADN (la transcriptasa inversa o retrotranscriptasa, però no cal que anomenin l'enzim perquè no es demana explícitament en l'enunciat).

[0,5 punts totals] pel subapartat a, segons:
- per esmentar el procés, [0,2 punts]
- per explicar-lo, [0,3 punts]. Però si l'expliquen dient que el procés TRANSFORMA l'ARN en ADN (en lloc de «copia»), llavors només 0,15.

Nota: *Si també parlen de la integració, òbviament la resposta també és correcta, però no cal que en parlin. Si només esmenten la retrotranscripció i la retrotranscriptasa ja es dona per bo, i el fet que parlin de la integració no afegeix ni resta punts.*

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

Resposta model:

La diferència és que en la retrotranscripció un enzim copia l'ARN i sintetitza una molècula d'ADN, mentre que en la transcripció un enzim diferent copia la informació continguda a l'ADN i fa una molècula d'ARN. (Donem per vàlida tant la forma ADN com DNA, ARN o RNA.)

[0,5 punts] per una explicació que inclogui de forma coherent els conceptes de l'explicació model.

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.

Resposta model:

Sí que la podrà transmetre. El fet que les cèl·lules de la seva pell portin ara una còpia normal no influeix, atès que no formen part dels seus espermatozoides. *(0,4 punts)*

Nota 1: *És possible que diguin que l'al·lel que causa la malaltia és autosòmic recessiu, i si aquest nen té la malaltia, vol dir necessàriament que és homozigot pel gen LAMB332 mutat. Per tant, segur que passa una còpia mutada als seus descendents. Òbviament és correcte, i també ho donarem per bo, malgrat això es pregunta explícitament a l'apartat b.*

Nota 2: *Si diuen només **Sí**, llavors no se'ls dona puntuació (0 punts), perquè a la següent subpregunta (la b) ja diem que la resposta ha de ser aquesta, que **Sí**. El que puntua els 0,4 punts de la subpregunta a és la justificació de per què aquest nen transmetrà la còpia mutada als seus descendents.*

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.

Resposta model:

El 100 %, atès que l'al·lel que causa la malaltia és autosòmic recessiu, i si aquest nen té la malaltia, vol dir necessàriament que és homozigot pel gen *LAMB332* mutat. Per tant, segur que passa una còpia mutada als seus descendents.
(0,3 punts) = 0,1 punts per dir 100%, i 0,2 punts per la justificació

Nota: *Cal que ho diguin amb percentatge, atès que es demana explícitament d'aquesta manera.*

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.

Resposta model:

0 %, precisament perquè l'al·lel que causa la malaltia és autosòmic recessiu. Si la seva parella és homozigota normal, cap dels seus descendents la manifestarà perquè tots seran heterozigots.

(0,3 punts) = 0,1 punts per dir 0 %, i 0,2 punts per la justificació.

Nota: *Cal que ho diguin amb percentatge, atès que es demana explícitament d'aquesta manera.*

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.

Resposta model

En la resposta immunitària primària específica, les cèl·lules presentadores d'antígens (CPA) presenten els antígens (dels bacteris) als limfòcits T *helper*, que al seu torn activen als limfòcits B. Alguns dels limfòcits B es transformen en cèl·lules plasmàtiques productores d'anticossos.

Puntuació
(0,1 punts) per cada tipus cel·lular que estigui ben contextualitzat:
- cèl·lules presentadores d'antígens
- limfòcits T helper
- limfòcits B
- cèl·lules plasmàtiques
- anticossos
- antígens

Puntuació màxima (0,6 punts)

Nota: *És possible que també parlin dels limfòcits T citotòxics, dels macròfags, de les molècules d'histocompatibilitat (MHC) i dels receptors dels limfòcits (TCR). Òbviament també és correcte, però no afegirem ni traurem punts per això. Amb el que s'esmenta a la resposta model n'hi ha prou per treure la puntuació màxima de 0,6 punts.*

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.

Perquè s'han fet servir cèl·lules del mateix nen, i per tant, el sistema immunitari no les reconeixerà com a estranyes (o no reconeixerà els seus antígens com a estranys) un cop es reimplantin.

(0,4 punts)

Nota: *Si algun examinand diu que són les mateixes HLA, o MHC, també és correcte.*

25. PAU 2018 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 4 (Opció A)

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.

Resposta model:

A través de la degradació de proteïnes, hi ha aminoàcids que es poden incorporar al cicle de Krebs (o de l'àcid cítric o tricarboxílics), i el NADH *(i el $FADH_2$)* produït, a través de la cadena respiratòria, genera ATP (*així com el GTP que es genera directament del cicle de Krebs*).

(0,4 punts)

Nota 1: *El $FADH_2$ i el GTP, que estan entre parèntesis i en cursiva a la resposta model, no s'han d'esmentar necessàriament per obtenir la puntuació màxima d'aquest subapartat.*

Nota 2: *Tot i que no entra a l'esquema general del metabolisme de les Orientacions al Currículum, també és correcte si diuen que pot obtenir energia a través de les transaminacions i desaminacions d'alguns aminoàcids. Alguns aminoàcids, un cop transaminats i desaminats, van a acetil CoA, que és qui s'incorpora a Krebs. I altres van a piruvat, que es descarboxila a acetil CoA i llavors va a Krebs. És a dir, que no tots van a parar directament a Krebs.*

Nota 3: *Pel que fa a «l'esquelet» de C dels aminoàcids, n'hi ha que s'incorporen al cicle de Krebs (algun intermediari) o bé abans, a piruvat o acetilCoA, però això no apareix a les Orientacions i, per tant, no cal que ho diguin. Si algun examinand ho posa, no afegirà punts ni tampoc en traurà.*

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?

Resposta model

Sí que podran continuar generant energia metabòlica en forma d'ATP *(0,1 punts)* a través de la fermentació làctica *(0,2 punts; han d'especificar que és «làctica», no n'hi ha prou de dir simplement «fermentació»).*

Nota: *És possible que algun examinand digui que poden obtenir energia de la fosfocreatina. És correcte, però la capacitat de la fosfocreatina de subministrar energia només dura uns segons.*

Quin serà el balanç energètic en aquest cas, si ho comparem amb el moment que reben prou oxigen?

El balanç energètic sense oxigen (o en la fermentació làctica) és de 2 ATP / molècula de glucosa, i amb oxigen (o glicòlisi + cicle de Krebs o cicle de l'àcid cítric + cadena de transport d'electrons) és de 32-38 ATP / molècula de glucosa. *(0,3 punts)*

Puntuació total de la subpregunta b: 0,6 punts

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.

0 % *(0,2 punts)*

Justificació model:

No pot estar afectada atès que si el pare no està afectat, segur que li ha passat un cromosoma X amb l'al·lel normal (l'altre cromosoma sexual del pare és un Y, i per tant si el descendent és una nena segur que no li ha passat l'Y). Tant és quin X li hagi passat la mare, afectat o no, perquè l'al·lel responsable és recessiu. *(0,3 punts)*

Nota 1: *No cal que ho expliquin d'aquesta manera. És igualment vàlid si ho justifiquen fent una taula de Punnet, o indicant l'encreuament, o amb un arbre genealògic on s'indiquin els genotips i fenotips dels individus.*

Nota 2: *És possible que també ho justifiquin fent un arbre genealògic de la família. En aquest cas, també ho donarem per bo si el resultat és correcte.*

Nota 3: *Cal anar amb compte a l'hora de corregir-ho perquè és possible que l'apartat b el justifiquin fent referència a l'arbre genealògic o a la taula de Punnet que hagin fet per justificar l'apartat a.*

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

Té el 50 % de probabilitats d'estar afectat (*o* el 0,5; *o* ½) *(0,2 punts)*

Justificació model:

Malgrat que la mare no estigui afectada, segur que és heterozigota per aquest caràcter (atès que el seu pare estava afectat, i segur que li ha passat el cromosoma X afectat perquè si li hagués passat l'Y no seria una dona, sinó un home). En ser heterozigota, li pot haver passat tant l'X portador de l'al·lel mutant com del sa, amb un 50 % de probabilitats cadascun. En aquest cas, el pare no influeix, atès que si el descendent és un nen (mascle) segur que el pare l'hi ha passat el cromosoma Y. *(0,3 punts)*

Nota 1: *No cal que ho expliquin d'aquesta manera. És igualment vàlid si ho justifiquen fent una taula de Punnet, o indicant l'encreuament, o amb un arbre genealògic on s'indiquin els genotips i fenotips dels individus.*

Nota 2: *És possible que també ho justifiquin fent un arbre genealògic de la família. En aquest cas, també ho donarem per bo si el resultat és correcte.*

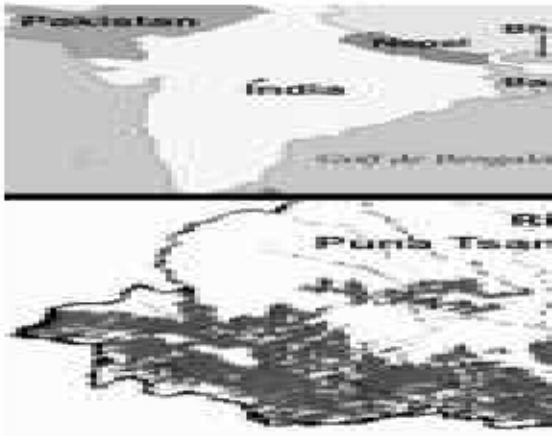
Nota 3: *Cal anar amb compte a l'hora de corregir-ho perquè és possible que aquest apartat b el justifiquin fent referència a l'arbre genealògic o a la taula de Punnet que hagin fet per justificar l'apartat a. Si aquests elements de la justificació ja estan a l'apartat a i aquí només hi fan referència sense tornar-los a repetir, lògicament també ho donarem per bo.*

26. PAU 2018 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4

Els langurs són uns p
subcontinent indi. N'hi ha mol
que viuen en hàbitats diversos.

Una família que ha de viat
mapa següent, on es mostra
país de tres espècies de la
(*Semnopithecus entellus*), el
geei) i el langur de capell (*Pres*



Langur comú

El text que acompanya el mapa

«Els langurs de Bhutan es
penjants que creuen el riu Char
i els langurs daurats s'hibridin.»

1. Responeu a les preguntes següents:

[1 punt]

a) Com es poden haver originat aquestes espècies de langurs a partir d'un avantpassat comú, segons la teoria sintètica de l'evolució (neodarwinisme)?

Resposta model:

Aquestes poblacions no poden encreuar-se a causa d'una **barrera geogràfica** (l'enunciat diu que es distribueixen al·lopàtricament, i al mapa es veu que el riu les separa) *(0,2 punts)*. Aquesta barrera geogràfica que no els permet relacionar-se és una de les causes que, a través de **mutacions atzaroses** i/o **deriva genètica** *(0,1 punt per una de les dues paraules marcades en negreta)* i de **selecció natural** *(0,1 punt)*, es produeixi especiació. Aquests processos faran que dues poblacions separades per una barrera geogràfica vagin divergint (que es vagin fent cada vegada més diferents) fins que, si tornen a entrar en contacte, ja **no es puguin reproduir entre ells i tenir descendència fèrtil** (o bé que ja hi hagi mecanismes d'**aïllament reproductiu** (*com ara esterilitat dels híbrids, aïllament estacional, ecològic, etològic..., però no cal que els esmentin per tenir la màxima puntuació*). *(0,2 punts)*

PUNTUACIÓ: *0,6 punts per a la subpregunta a), repartits segons els conceptes clau que s'indiquen a la resposta model.*

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

«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.

Possible resposta correcta 1: No té raó. *(0,1 punts)*

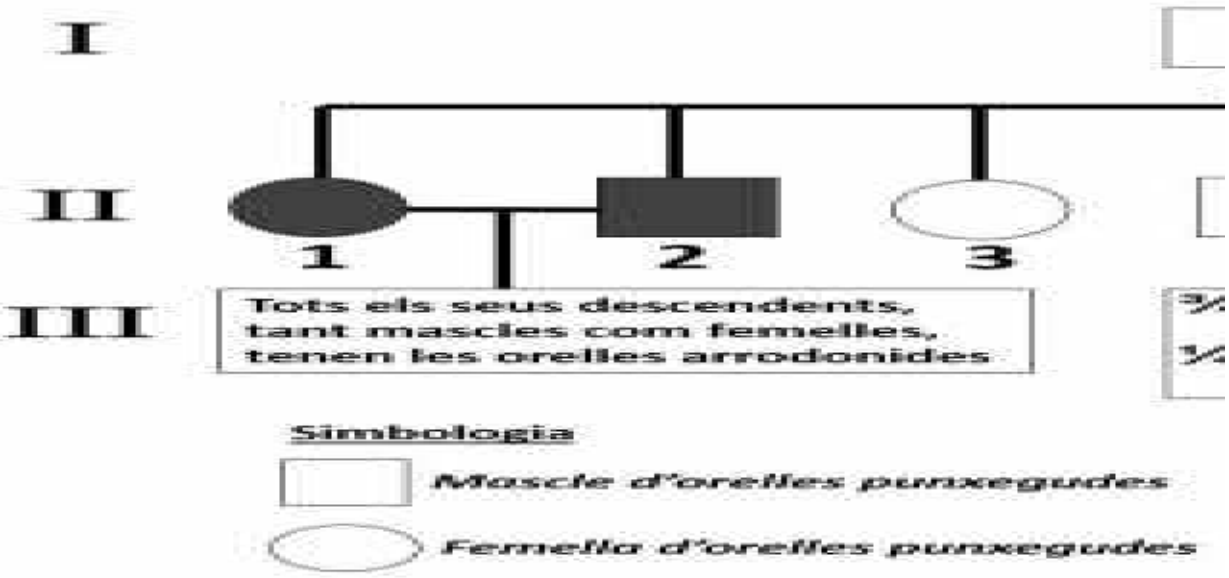
Possible resposta correcta 2: *Depèn. (0,1 punts)*

Justificació en els dos casos: Perquè pertanyin a la mateixa espècie, a més de tenir descendents en comú *(el híbrids que esmenta el text)*, també cal que aquests descendents siguin fèrtils. Això el text que acompanya el mapa no ho diu, i per tant no podem concloure de manera segura que pertanyin a la mateixa espècie. *(0,3 punts)*

Possible resposta parcialment correcta : *Sí*. Donant per suposat que els híbrids són fèrtils (cosa que l'enunciat no diu) i justificant que si tenen descendència fèrtil s'han de considerar de la mateixa espècie. *(0,1 punts en total)*

PUNTUACIÓ: *0,4 punts per a la subpregunta b), a repartir segons s'indica anteriorment.*

2. El langur comú té les orell
investigador que estudia aq
observa que, de tant en tant,
neixen amb les orelles arrod
família nombrosa de langurs
l'arbre genealògic.



a) Determineu el patró d'herència del caràcter «forma de les orelles». Marqueu la resposta correcta en cada cas i justifiqueu la resposta.

L'al·lel «orelles arrodonides» és: *Dominant* ***Recessiu*** *(0,1 punts)*	*Justificació:* Hi ha diverses maneres de justificar-ho. Es pot establir una nomenclatura al·lèlica pel caràcter (per exemple A = orelles punxegudes; a = orelles arrodonides) i assignar el genotip a cadascun dels individus. (***NOTA:*** *és possible que assignin els genotips de la justificació al costat de la genealogia, i també ho donarem per bo; cal estar alerta, per tant, al que hagin indicat fora d'aquest requadre*). En el pedigrí es veu que dos individus d'orelles punxegudes (poden anomenar I.1 i I.2 o II.6 i II.7) poden tenir fills d'orelles arrodonides. Això només pot passar si els dos que s'encreuen són heterozigots i els fills d'orelles arrodonides són homozigots recessius (amb aquestes paraules o mostrant aquests genotips) *(0,2 punts)*
El gen «forma de les orelles»: *Està lligat al sexe* ***És autosòmic*** *(0,1 punts)*	*Justificació:* No hi ha diferències entre mascles i femelles pel que fa a la manifestació del caràcter orelles arrodonides. Això s'indica clarament als descendents de II-6 i II-7, on diu textualment "sense cap diferència entre mascles i femelles". També es pot justificar dient que si fos recessiu i lligat al sexe, la parella I1 i I2 no podrien tenir la filla (II1). *(0,2 punts)*

TOTAL SUBPREGUNTA a) *= 0,6 punts*

***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.

PUNTUACIÓ: *(0,4 punts, repartits segons s'indica)*

- Primer hauran de deduir el genotip dels progenitors. Per deduir-lo (encara que sigui implícitament) (0,15 punts, dels quals 0,05 punts per establir una nomenclatura correcta i 0,1 punts pels genotips dels progenitors).

Cal que indiquin a quin progenitor concret pertany cada genotip. Això ho poden fer:
1. dient qui és el mascle i qui la femella.
2. dient quin progenitor té les orelles arrodonides i quin les té punxegudes.
Si no ho aclareixen jo només els donaria la meitat: 0,05.

Si A = orelles punxegudes i a = orelles arrodonides, (s'accepta qualsevol nomenclatura que sigui coherent i no porti a confusió)

II-2 és aa

II-6 és Aa

- Per l'encreuament (0,1 punt)

Aa x aa

↓

½ Aa + ½ aa

- Per explicitar els fenotips i la proporció de cada fenotip (0,15 punts)

½ (o 50% o 0,5) orelles arrodonides

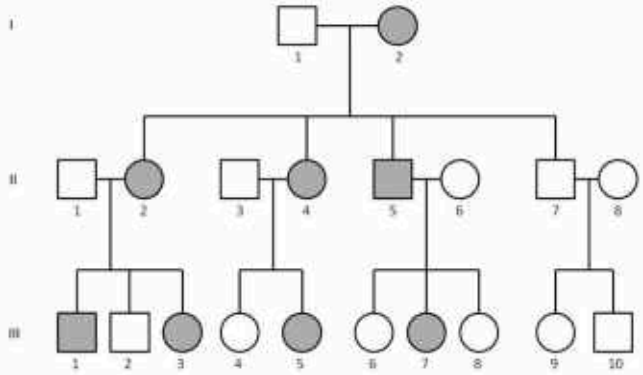
½ (o 50% o 0,5) orelles punxegudes

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

Pregunta 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.

L'al·lel és dominant. *(0,2 punts)*

Justificació model:
No pot ser recessiu perquè l'anomalia es transmet sense saltar-se cap generació, i a més ens diuen que les parelles dels fills i filles no duen l'al·lel. Per tant, produeix l'anomalia en individus heterozigots (com ara serien els III.3. i III.5.) *(0,3 punts)*

Puntuació subpregunta a) = 0,5 punts, repartits segons s'indica

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

El gen és autosòmic. *(0,2 punts)*

Justificació model:
No pot ser lligat al sexe perquè sabem que l'home II.5 pateix l'anomalia i llavors hauria de tenir el seu únic cromosoma X amb l'al·lel dominant que la produeix. Per tant totes les seves filles heretarien aquest mateix cromosoma X i les noies III.6 i III.8 haurien de patir l'anomalia. *(0,3 punts)*

Puntuació subpregunta b) = 0,5 punts, repartits segons s'indica

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. [0,5 punts]

Simbologia: [0,2 punts]

A: al·lel dominant que produeix l'anomalia.
a: al·lel recessiu normal.

O qualsevol altre lletra o símbol coherent, sempre que la majúscula s'utilitzi per a l'al·lel dominant i la minúscula per al recessiu.

NOTA: Si l'alumne ha deduït un patró d'herència incorrecte a l'apartat 1 i l'utilitza coherentment en aquest apartat 2, llavors no se'l tornarà a penalitzar i se li donarà l'exercici per correctament resolt. El corrector pot justificar-ho fent l'anotació EAA (Error arrossegat d'abans). Exemple: l'alumne ha deduït que el gen és lligat al sexe (apartat 1.b. valorat amb 0) i aquí utilitza una simbologia coherent, com ara II.1. X^aY, II.2. X^AX^a, III.1. X^AY. Llavors li puntuarem bé aquest apartat.

Genotips de:

II.1.	aa	*[0,1 punts]*
II.2.	Aa	*[0,1 punts]*
III.1.	Aa	*[0,1 punts]*

Puntuació subpregunta a) = 0,5 punts, repartits segons s'indica

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.

Progenitors aa X Aa

Gàmetes a A a

Genotips fills Aa aa

Fenotips fills 1/2 Anomalia 1/2 Normal

Per tant, la probabilitat que el nou fill tingui l'anomalia és d'1/2 (o 50%, o 0,5).

***Puntuació subpregunta b)** [0,5 punts], repartits segons: (0,2 punts) per dir la probabilitat + (0,3 punt)s per la justificació*

***NOTA:** La justificació pot basar-se en el mètode dicotòmic, la taula de Punnett o una descripció verbal dels gàmetes i les seves combinacions possibles.*

***NOTA 2:** Igual que en l'apartat a, es consideraran correctes les respostes coherents amb error arrossegat de l'apartat 1.*

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:

Dues qualssevol de les següents característiques, que són compartides per tots els éssers vius de la Terra

- Utilitzen DNA com a material genètic.
- Les bases nitrogenades del DNA són les mateixes.
- Utilitzen RNA per transferir la informació genètica.
- Les bases nitrogenades de l'RNA són les mateixes.
- Les proteïnes de tots ells es construeixen amb els mateixos 20 aminoàcids (si algú diu 21 també és correcte, degut a la selenocisteïna).
- Tenen el mateix codi genètic (No és obligatori, però poden dir que amb excepcions puntuals que afecten només alguns codons).
- Utilitzen ribosomes per fabricar proteïnes.
- Utilitzen ATP com a "moneda energètica" (molècula que transfereix energia).
- I qualsevol altra característica molecular comuna correcta.

Puntuació: (0,5 punts) per a cadascuna de les dues evidències que siguin correctes (màxim, un punt):

28. PAU 2017 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 2

Exercici 2

1. [1 punt]

a) [0.2 punts]

- L'al·lel ha de ser recessiu perquè si fos dominant el pare o la mare de l'August estarien afectats per la malaltia. Poden (no és imprescindible) ajudar-se amb una taula de Punnet i/o amb un pedigrí.

També podria tractar-se d'una malaltia dominant d'aparició nova (una mutació espontània en la replicació del DNA prèvia a una de les meiosis parentals). Considerar-ho com a correcte si ho justifiquen.

b) [0.8 punts]

Simbologia: A (al·lel normal) > a (al·lel causant de la malaltia)
(o qualsevol altra lletra en què majúscules i minúscules siguin prou diferents)

	Genotip	*Fenotip*
Pare	Aa	Sense la malaltia
Mare	Aa	Sense la malaltia
August	aa	Amb la malaltia
Via (germana)	A- (AA o Aa)*	Sense la malaltia

(0,1 punt per cada resposta correcta fins a 0,8)
- en cas d'utilitzar una simbologia incorrecta, cada casella encertada de la columna dels genotips només valdrà 0.05 punts
*La resposta correcta serà "A –" o bé "AA o Aa"
Si responen en base a herència lligada al sexe, 0 punts

2. [1 punt)]

[0.3 punts] Primer els alumnes han de justificar (fent encreuament o amb la taula de Punnet) la probabilitat de tenir un fill afectat, que és ¼. (Es puntuarà amb 0,1 punts si diuen que és ¼ però no ho justifiquen.)

[0.3 punts] Després han de justificar (pels mateixos mètodes) la probabilitat de ser noi, que és ½. (Es puntuarà amb 0,1 punts si diuen que és ½ però no ho justifiquen.)

[0.4 punts] Probabilitat de ser germà noi i amb la malaltia = ½ * ¼ = 1/8 o 0,125.

NOTA PER ALS CORRECTORS:

- Es considerarà correcte [1 punt] una resposta consistent en una única taula de Punnet, com si es tractés d'un dihibridisme (2 característiques, gènere i disostosi mandibulofacial independents).
- Acceptarem com a correctes resultats en forma de tant per cent.
- Si responen tot aquest apartat en base a herència lligada al sexe, de forma correcta i coherent 0.5 punts

29. PAU 2017 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 2

Exercici 2

1) [1 punt]

a) [0.5 punts]
Resposta model:
L'al·lel que produeix color negre és dominant, ja que en l'encreuament entre Coloma (negra) i Brownie (xocolata) tots els fills (8) són negres. Això només és possible si els dos són homozigots i l'al·lel dominant produeix color negre. (Encara que no cal que ho diguin, la probabilitat que aquest resultat es donés per atzar, en qualsevol dels dos colors, si el progenitor de fenotip dominant fos heterozigot, és molt petita, concretament 1/256).

0,1 punts per dir que l'al·lel és dominant.
0,4 punts per justificar-ho adequadament.

Si la justificació es limita a comprovar que els resultats són compatibles amb un al·lel dominant però sense falsar que pugui ser recessiu, llavors només 0,1 punts.

b) [0.5 punts]
Resposta model:
És un gen autosòmic. No pot ser lligat al sexe perquè llavors en l'encreuament entre Liver (xocolata) i Black (negre), els genotips dels progenitors serien XbXb (Liver) i XBY (Black), tots els fills mascles serien XbY (xocolata) i totes les filles serien XBXb (negre). En haver tingut fills i filles de tots els colors, el gen ha de ser autosòmic.

0,1 punts per dir que el gen és autosòmic.
0,4 punts per justificar-ho adequadament.
Si la justificació es limita a comprovar que els resultats són compatibles amb un gen autosòmic però sense falsar que pugui ser lligat al sexe, llavors només 0,1 punts.

2) [1 punt]

Freqüències genotípiques	*DD*	*Dd*	*dd*
	0,6	0,3	0,1

Freqüències gèniques (al·lèliques)	*D*	*d*
	0,75	0,25

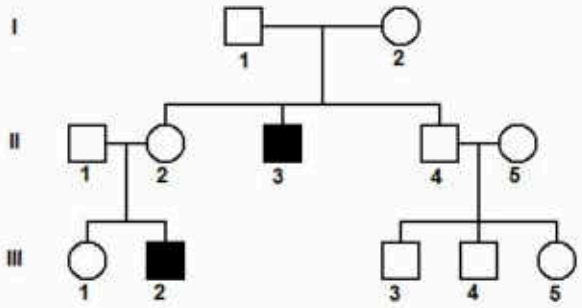
0,2 punts per cada freqüència correcta.
Si les freqüències són incorrectes però l'alumne escriu correctament la fórmula que permet calcular-les, llavors 0,2 punts per la fórmula de la freqüència genotípica i 0,2 punts per la de la freqüència gènica (màxim 0,4 punts).

30. PAU 2016 · Setembre · Sèrie 1 · Exercici 2

Pregunta 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*** X *(0,05 punts)*
Justificació Recessiva perquè tant l'individu II-3 com l'individu III-2 estan afectats de miopatia miotubular i cap dels seus progenitors no n'està afectat. *(0,2 punts)*

Autosòmic □ / ***Lligat al sexe*** X *(0,05 punts)*
Justificació Lligat al sexe perquè el fill afectat (III-2) només pot heretar l'al·lel mutat de la mare (II-2) ja que el pare (II-1) no té aquest al·lel. No pot ser autosòmica ja que en aquest cas tant el pare (II-1) com la mare (II-2) haurien de ser portadors de l'al·lel per tenir una fill afectat (III-2). *(0,2 punts)*

Total subapartat a): 0,5 punts

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 (0,1 punts)

Resposta model: X^M: no afectat/da (X^M: normal)
X^m: afectat/da (X^m: miopatia)

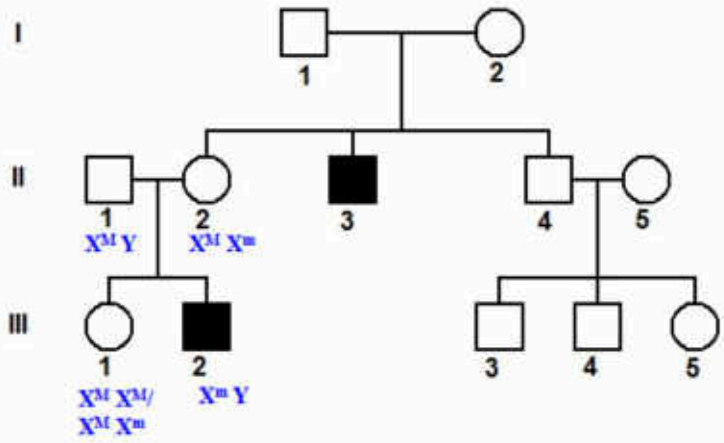
Nota per als correctors: Es pot usar una altra lletra. Cal tenir en compte que la mateixa lletra representa els dos al·lels: en majúscula representa l'al·lel dominant i en minúscula l'al·lel recessiu.

Nota 1: *No cal que utilitzin les lletres "M" i "m"; poden fer-ne servir unes altres, sempre que siguin clares, l'al·lel dominant sigui en majúscula i el recessiu en minúscula, i no portin a confusió.*

Nota 2: *també està acceptat posar només la lletra quan el cromosoma X porta l'al·lel recessiu. Llavors seria:*
$X > X^m$ *o bé,* $X > X^M$ atès que llavors ja queda clar que és recessiu.

Nota 3: *és possible que indiquin aquí també tots els genotips possibles i els seus fenotips,*
X^MY home no afectat X^MX^M o X^MX^m dona no afectada
X^mY home afectat X^mX^m dona afectada
O segons la forma que triïn d'anomenar els al·lels;
però si no ho fan i posen la simbologia anterior correcta, igualment donarem la màxima puntuació, perquè no es demana explícitament que ho posin.

Genotips: (0,4 punts)



0,1 punt pel genotip del pare (II-1)
0,1 punt pel genotip de la mare (II-2)
0,1 punt pel genotip de la filla no afectada (III-1)
0,1 punt pel genotip del fill no afectat (III2)

Total subapartat b): 0,5 punts

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
Pel valor correcte de la probabilitat (0,25 punts)
Probabilitat que sigui nen i no afectat per la miopatia = **1/4**
Pel càlcul correcte (0,25 punts)
Probabilitat que sigui nen (o que rebi el cromosoma Y del pare) (1/2) x Probabilitat que rebi l'al·lel X^M de la mare (1/2) = 1/4
També ho poden justificar amb la taula de Punnet.

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.
Pel valor correcte de la probabilitat (0,25 punts)
Probabilitat que la persona III-1 sigui heterozigota (Probabilitat $X^M X^m$) = **1/2**

Justificació: (0,25 punts)
Del pare segur que ha heretat l'al·lel dominant (X^M) perquè és hemizigot per a aquest caràcter, i de la mare, que és heterozigota (portadora de l'al·lel que causa la malaltia), pot haver heretat amb la mateixa probabilitat l'al·lel X^M (1/2) o bé l'al·lel X^m (1/2). La probabilitat de ser heterozigota:

1/2 $X^M X^m$ = 1(probabilitat d'heretar l'al·lel X^M del seu pare) x 1/2 (probabilitat d'heretar l'al·lel X^m de la seva mare)

També ho poden justificar amb la taula de Punnet.

OPCIÓ A

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

Pregunta 3A

El gran matemàtic Pitàgores
menjar faves. Possiblement
malaltia que provoca la lisi d
ingestió de faves. La causa
deficiència d'un enzim anom

1) L'enzim G6PD intervé e
antioxidant que protegeix l
combinada amb la ingesta
dels eritròcits, que té greus
L'esquema següent mostra
reduït i la reacció catalitzada



a) A partir de l'esquema anterior, completeu el quadre següent.

Nom de la molècula a: Glucosa (*o* glucopiranosa *o* alfa D-glucopiranosa *o* alfa-glucosa *o* alfa-D-glucosa) *(0,2 punts)* ***Nota:*** *Si diuen glícid, monosacàrid o sucre, llavors (0 punts)*
Quina molècula escriuríeu a la casella 1? ATP *(0,2 punts)*

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: (0,1 punts) $NADP^+$
Coenzim que col·locaríeu en la casella 3: (0,1 punts) $NADPH + H^+$
Justificació: *Qualsevol d'aquests quatre raonaments següents és igualment vàlid:* 1) A la reacció catalitzada per la G6PD s'observa com el reactiu (la glucosa 6 fosfat *–però això no ho han de saber–*) en el C1 té dos àtoms d'H^+ més que el producte. Per tant, aquets dos àtoms d'H^+ perduts els ha agafat el $NADP^+$ per convertir-se en $NADPH+H^+$. 2) La reducció del glutatió implica que guanyi H^+, per tant el NADPH ha cedit aquests H al glutatió (l'ha reduït) quedant en forma de $NADP^+$. 3) A la reacció catalitzada per la G6PD s'observa com el reactiu (la glucosa 6 fosfat *–però això no ho han de saber–*) s'oxida: cedeix electrons al $NADP^+$ que es reduirà a $NADPH+H^+$ 4) La reducció del glutatió implica que guanyi electrons, el $NADPH+H^+$ ha cedit aquests e^- al glutatió (l'ha reduït) . *Si hi ha **un** d'aquests quatre raonaments: **[0,4 punts]**.* *Si l'alumne es limita a dir "Perquè el glutatió s'ha reduït": **només [0,2 punts]** ja que no relaciona la reducció amb el guany de H^+ o d'e^- subministrats pel $NADPH + H^+$.* *Si no hi ha raonament o aquest no és correcte: **[0 punts]**, independentment del fet que les dues primeres caselles estiguin ben contestades ja que l'alumne podria encertar-ho amb un 50% de probabilitat.*

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]

<table>
<tr><td>Simbologia i relació entre al·lels:

(0,2 punts)</td><td colspan="2">$X^A > X^a$

Nota 1: No cal que utilitzin les lletres "A" i "a"; poden fer-ne servir unes altres, sempre que siguin clares, l'al·lel dominant sigui en majúscula i el recessiu en minúscula, i no portin a confusions.

Nota 2: També està acceptat posar només la lletra quan el cromosoma X porta l'al·lel recessiu. Llavors seria:
$X > X^a$ o bé, $X > X^A$ atès que llavors ja queda clar que és el recessiu. I també $X^+ > X^a$ o $X^+ > X^A$

Nota 3: És possible que indiquin aquí també tots els genotips possibles i els seus fenotips,
X^AY home no afectat X^AX^a o X^AX^A dona no afectada
X^aY home afectat X^aX^a dona afectada

O segons la forma que triïn d'anomenar els al·lels, però si no ho fan i posen la simbologia anterior correcta, igualment donarem la màxima puntuació, perquè no es demana explícitament que ho posin.

Nota final: Si la nomenclatura és incorrecta, per exemple X_AX_a en subíndex en comptes de superíndex, llavors aquest apartat (0 punts). Però si els següents estan ben contestats malgrat que la nomenclatura no sigui correcta, que això no els afecti i es puntuen tal com correspongui.</td></tr>
<tr><td rowspan="3">Fenotips i genotips de la parella de l'enunciat pel que fa al favisme

(0,2 punts)</td><td>Home</td><td>Dona</td></tr>
<tr><td>Fenotip: sa</td><td>Fenotip: pateix favisme</td></tr>
<tr><td>Genotip: X^AY

(o XY si l'examinand ha optat per la simbologia: $X > X^a$)</td><td>Genotip: X^aX^a</td></tr>
</table>

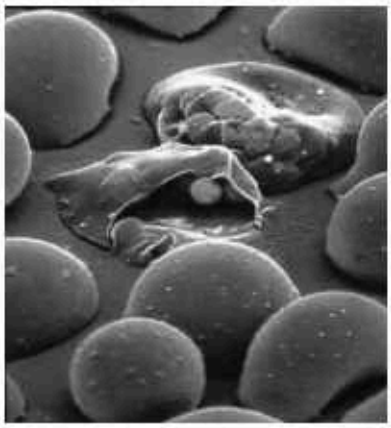
Genotip dels possibles gàmetes: ***(0,2 punts)***	*Gàmetes de l'home:* X^A i Y *(o X i Y si l'examinand ha optat per la simbologia: $X > X^a$, o X^+ i Y si ha optat per $X^+ > X^a$)*	*Gàmetes de la dona:* X^a *(si l'examinand escriu: X^a i X^a també és correcte)*
Fenotips i genotips esperats dels descendents si són: ***(0,2 punts)***	*Nen:* Fenotip: favisme Genotip: X^aY	*Nena:* Fenotip: sana Genotip: X^AX^a *(no cal que especifiquin "portadora" ja que ser portador no és un fenotip).* *(o XX^a si ha optat per la simbologia: $X > X^a$)*
Probabilitat de tenir favisme si és: ***(0,2 punts)***	*Nen:* 100 % (o 1)	*Nena:* 0 % (o 0) *(no cal que especifiquin que totes seran portadores, però si ho fan, és correcte)*

TOTAL: [1 punt].

NOTA 1: *Si l'alumne fa el problema com si es tractés d'un caràcter autosòmic (**0 punts**).*

NOTA 2: *En el cas de nomenclatures menys habituals, el corrector en valorarà la coherència en funció de com les ha usades l'alumne per resoldre el problema i decidirà si atorgar 0,2; 0,1 o 0 punts.*

3) El favisme és la malaltia genètica més freqüent al món. Si no es consumeixen aliments oxidants, la malaltia és lleu. Els eritròcits de les persones afectades tenen una vida mitjana menor, però el seu cos ho compensa augmentant-ne la taxa de fabricació.
La malària, al seu torn, és una malaltia infecciosa responsable d'unes sis-centes mil morts anuals. El protozou causant de la malària, el plasmodi, es reprodueix a l'interior dels eritròcits. Uns eritròcits de vida mitjana més curta fan que el plasmodi no tingui temps de reproduir-se al seu interior.
La distribució mundial del plasmodi de la malària coincideix amb les poblacions amb una freqüència més elevada de favisme.



Plasmodis a l'interior d'eritròcits

Utilitzeu els vostres coneixements sobre l'evolució per a explicar detalladament com va sorgir la deficiència de l'enzim G6PD i per què té una freqüència més elevada en els llocs on hi ha malària. [1 punt]

Resposta model

En les poblacions ancestrals humanes, una **mutació atzarosa** va fer que alguns individus tinguessin deficiència en G6PD (o favisme). Aquesta mutació provocava que l'enzim G6PD funcionés malament, escurçant la vida mitjana dels eritròcits i impedint als afectats consumir determinats aliments.
Ara bé, els que tenien favisme eren més resistents a la infecció pel plasmodi, ja que el protozou no tenia temps de reproduir-se als eritròcits. Així doncs, la seva esperança de vida en poblacions molt afectades per la malària era més alta tot i patir de favisme. Això feia que tinguessin una probabilitat elevada d'arribar a l'edat reproductiva i transmetre els seus gens a la descendència. Com que aquests gens incloïen la mutació o l'al·lel responsable del favisme, aquest al·lel s'anava estenent a la població. La **selecció natural** afavoria, per tant, els afectats de favisme ja que resistien la malària.

Nota: *(Algun examinand podria comentar que les dones portadores X^AX^a combinarien una certa resistència a la malària –el 50% dels seus eritroblasts expressarien l'al·lel "a"– amb l'absència de favisme –el fet que l'altre 50% dels eritroblasts expressi "A" ja fa que la malaltia no aparegui. Fins i tot podria parlar de selecció a favor de l'heterozigot, però compte!!!!!!, només en dones. Tot això és correcte, però no és necessari que l'examinand ho expressi per obtenir la màxima puntuació).*

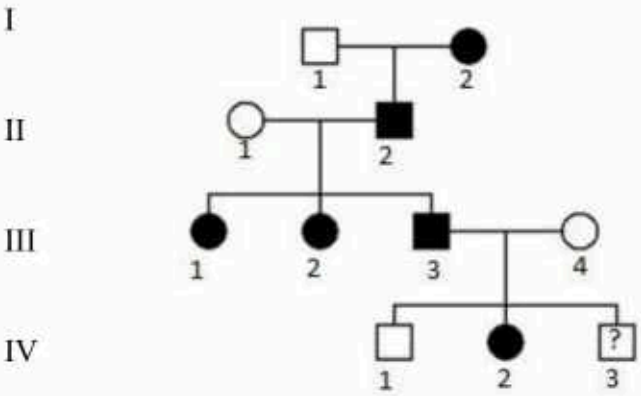
[1 punt] *desglossat de la manera següent:*
*- **0,4 punts** per l'aparició explícita del "concepte mutació" (0,2 punts) i "atzarosa" (0,2 punts), la seva explicació i contextualització.*
*- **0,4 punts** per l'aparició explícita del concepte "selecció natural" i la seva explicació i contextualització.*
*- **0,2 punts** per l'aparició explícita o implícita de la idea que la característica avantatjosa és genètica i, per tant, heretable.*

32. PAU 2016 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 4 (Opció B)

Sèrie 3, Pregunta 4B

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 de 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.

***TOTAL SUBPREGUNTA** a)= 0,6 punts:*

(0,05 per cada genotip correcte i 0,1 per la simbologia)

Simbologia

B: susceptibilitat a patir càncer
b: normal

(o qualsevol altra lletra que permeti distingir-ho bé)

	Genotip	Individu	Genotip	Individu	Genotip
I.1	bb	III.1	Bb	IV.1	bb
I.2	Bb	III.2	Bb	IV.2	Bb
II.1	bb	III.3	Bb		
II.2	Bb	III.4	bb		

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.

***TOTAL SUBPREGUNTA** b)= 0,4 punts:*

<table>
<tr><td>Creuament</td><td>Bb x bb (0,1 p)</td></tr>
<tr><td>Taula de Punnet</td><td>(0,2 p)
<table>
<tr><td></td><td>B</td><td>b</td></tr>
<tr><td>b</td><td>Bb</td><td>bb</td></tr>
</table>
</td></tr>
<tr><td>Probabilitat de tenir el gen mutat</td><td>Té un 50% de tenir un al·lel amb el gen BRCA1 mutat, resultat de creuar un individu heterozigot amb un individu homozigot recessiu (0,1 p)</td></tr>
</table>

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]

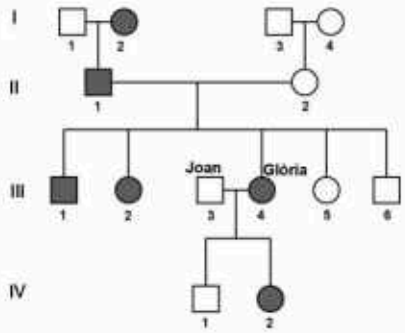
	És correcta l'afirmació? *(Sí/No)*	*Justificació*
La proteïna HER2/neu es comporta com un antigen en la reacció de detecció	Sí *[0,2 p]*	Els anticossos són específics i complementaris als antígens que han desencadenat la seva formació, en aquest sentit en la reacció de detecció la proteïna HER2/neu seria l'antigen de l'anticòs lligat a la substància que permet la visualització d'aquest. *[0,3 punts]*
La proteïna HER2/neu no es comporta com un antigen per la persona que dóna positiu en aquesta reacció	Sí *[0,2 p]*	Els antígens són molècules que el sistema immunitari reconeix com a "estranyes" i que són capaces d'induir la síntesi d'anticossos específics. En aquest sentit, per a la persona que té la proteïna HER2/neu, aquesta no és un antigen. *[0,3 punts]*

33. PAU 2015 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 1

Pregunta 1

La braquidactília és una anomalia congènita (hereditària) que consisteix en una mida anormalment curta dels dits de les mans o dels peus.
La Glòria té aquesta anomalia, i també alguns dels seus familiars. Té un fill i una filla amb en Joan: la filla té braquidactília, però el fill no. La Glòria i en Joan volen tornar a ser pares, i consulten un genetista per demanar-li consell genètic.
El primer que fa el genetista és dibuixar l'arbre genealògic d'aquesta família:.







1- Després d'haver-los fet anàlisis genètiques, l'especialista determina que el gen responsable de la braquidactília a la seva família es troba en el cromosoma 12, i que en Joan és homozigot normal i la Glòria és heterozigota pel que fa a l'al·lel causant de la braquidactília. Quin patró d'herència presenta? Justifiqueu la resposta. [1 punt]

Patró d'herència:
Autosòmica dominant. *[0,4 punts]*

Justificació:
Autosòmica perquè es troba al cromosoma 12, i per tant no està lligada al sexe.
També es pot justificar basant-se en l'arbre genealògic. Per exemple, si fos lligat al sexe, III-5 hauria de tenir la malaltia i III-1 no l'hauria de tenir.
[0,3 punts]

I *dominant* perquè la Glòria és heterozigota, i presenta braquidactília.
[0,3 punts]

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 : b – al·lel normal B – braquidactília o qualsevol altra que sigui lògica, no comporti confusions de lletres i reflecteixi la dominància i el fet de ser autosòmics. *[0,2 punts]*
Genotip de: I-1: bb I-2: Bb II-1: Bb II-2: bb III-1: Bb III-5: bb IV-1: bb IV-2: Bb *[0,8 punts, a raó de 0,1 punts per cada genotip ben posat.]*

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]

- Si és un nen, la probabilitat que tingui braquidactília és de 1/2, perquè d'en Joan segur que hereta un al·lel normal, i de la Glòria pot heretar el normal o bé el braquidactília, amb una probabilitat de 1/2.

[0,5 punts] *repartits segons: (0,2 punts) per dir 1/2, i (0,3 punts) per la justificació.*

Atenció: *també es pot justificar amb la taula de Punnett i pel mètode dicotòmic.*

- Si és una nena la probabilitat també serà de 1/2 (no hi haurà cap diferència), atès que no està lligat al sexe.
[0,5 punts] repartits segons: (0,2 punts) per dir que també serà 1/2 o bé que no hi haurà cap diferència,, i (0,3 punts) per la justificació.

Atenció: *també es pot justificar amb la taula de Punnett i pel mètode dicotòmic.*

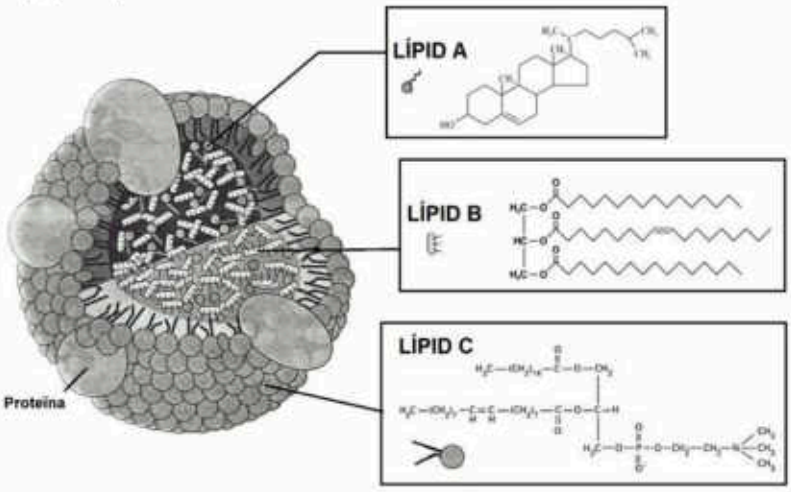
Total *de la pregunta 3: [1 punt]*

34. PAU 2014 · Setembre · Sèrie 5 · Exercici 3 (Opció A)

Sèrie 5, Pregunta 3A

Els lípids dels aliments són absorbits a l'intestí i viatgen cap als teixits per la sang a l'interior de les lipoproteïnes anomenades *quilomicrons*.

1) El següent dibuix ens mostra l'estructura d'un quilomicró, així com les fórmules dels lípids que conté. [1 punt]



a) Indiqueu quin és el nom dels lípids A i B. Expliqueu per què els lípids A i B han de viatjar a l'interior del quilomicró i no dissolts en el plasma de la sang.

(0,6 punts) totals per la subpregunta a)

	Nom:	*Per què viatgen a l'interior del quilomicró i no dissolts en el plasma de la sang?*
LÍPID A	Colesterol *(0,2 punts)* ***Nota:** Si diuen esteroide, només 0,1 punts*	Perquè són apolars (o hidròfobs) i per tant no es poden dissoldre en l'aigua del plasma. *(0,2 punts)* ***Nota:** Si un alumne fa referència a què el colesterol o el triacilglicèrid són apolars però tenen una petita part polar, el grup OH o l'enllaç èster respectivament, també és correcte.*
LÍPID B	Triacilglicèrid o acilglicèrid o triglicèrid *(0,2 punts)* ***Nota:** Si diuen TAG o greix, només 0,1 punts*	

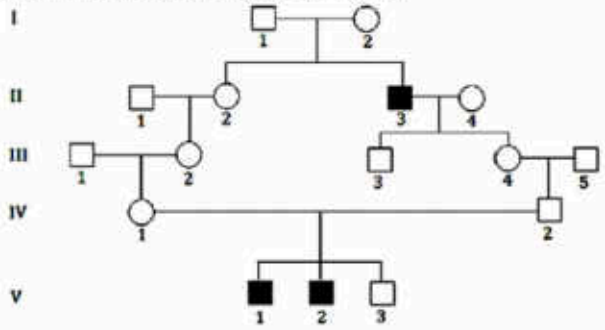
b) Indiqueu quin és el nom del lípid C. Raoneu per què adopta aquesta orientació a l'hora de formar el quilomicró.

(0,4 punts) totals per la subpregunta b)

	Nom:	*Per què adopta aquesta orientació a l'hora de formar el quilomicró?*
LÍPID C	*Noms que són correctes (n'han de dir només 1):* Fosfolípid Fosfoglicèrid Fosfatidilcolina glicerolípid glicerofosfolípid *(0,2 punts)*	***Resposta model:*** Perquè el seu cap (*colina en aquest cas, i fosfat*, però no cal que ho especifiquen) és polar, mentre que les seves cues (*les cadenes hidrocarbonades dels àcids grassos*), són apolars. *(0,2 punts)*

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

El l'arbre genealògic següent, els símbols de color negre representen els individus 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	AA i Aa *(0,1 punts)*
Malalt de LPLD	aa *(0,1 punts)*

NOTA PELS CORRECTORS: *els alumnes poden usar una lletra diferent de la "A/a". El que es valora és l'ús correcte de majúscula pel dominant i minúscula pel recessiu, i que sigui una simbologia que no pugui dur a confusió.*

(0,2 punts per aquesta primera taula)

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: Aa			I-2: Aa	
II-1: AA	II-2: Aa		II-3: aa	II-4: AA
III-1: AA	III-2: Aa	III-3: Aa	III-4: Aa	III-5: AA
IV-1: Aa			IV-2: Aa	
V-1: aa	V-2: aa		V-3: Aa o AA	

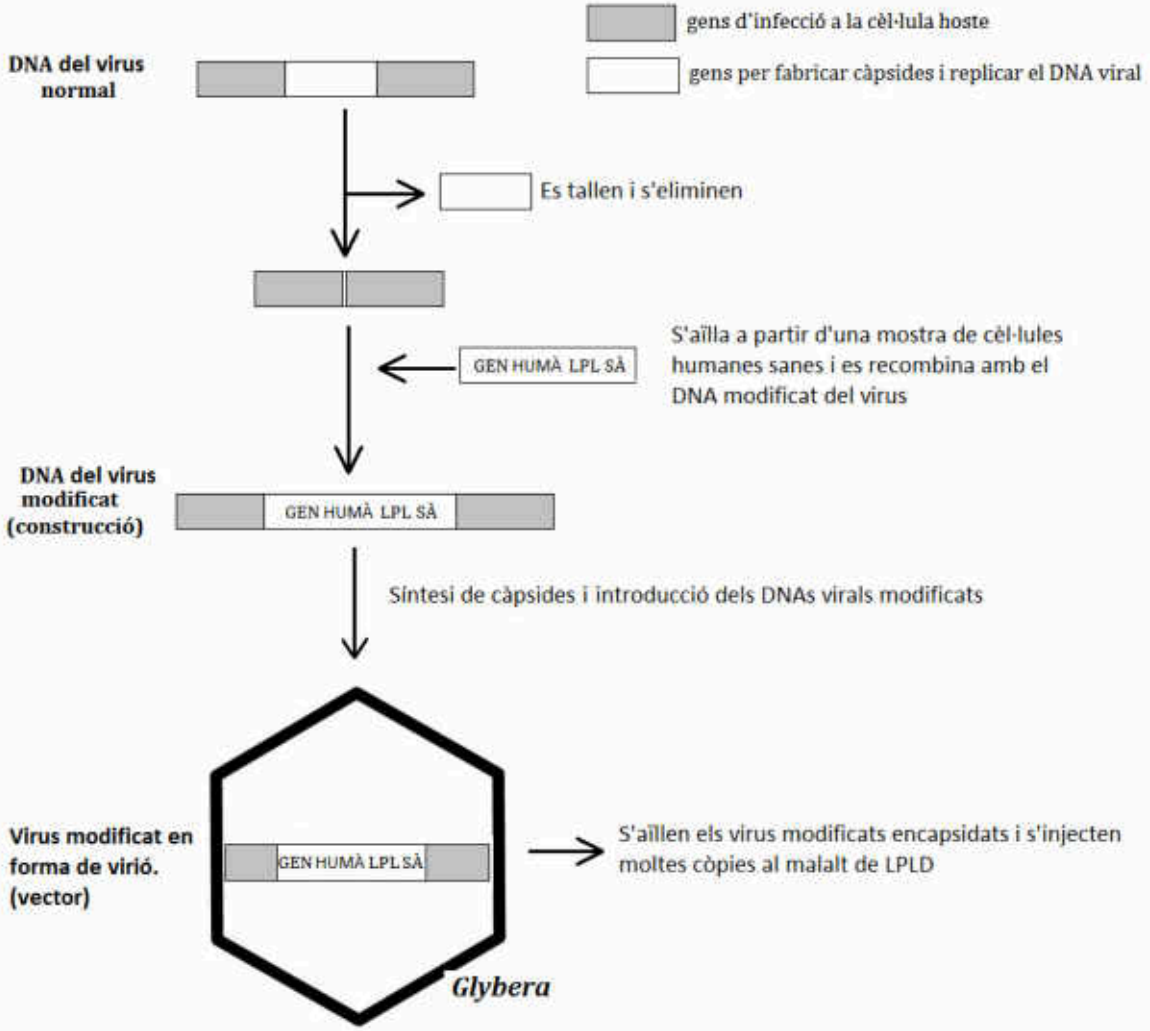
(0,8 punts per aquesta segona taula, si tots els quadres són correctes; per cada errada o sector en blanc, cal restar 0,1 punts fins a un màxim de 0. Mai la puntuació serà negativa.)

3) El 25 d'octubre de 2012 la comissió europea va aprovar el primer fàrmac consistent en teràpia gènica, Glybera. En el prospecte de Glybera apareix el text següent:



Glybera® (alipogene tiparvovec):
Glybera ha estat aprovat per al tractament de la deficiència en lipoproteïna lipasa (LPLD). La LPLD està causada per errades en el gen que codifica la lipoproteïna lipasa (LPL). Glybera introdueix un gen sa de la LPL dins del cos del pacient i, per tant, pot fer la LPL funcional. El gen de la LPL està empaquetat en virus modificats, que són administrats en una sèrie de petites injeccions intramusculars a les cames.

L'esquema següent mostra com es modifiquen els virus per fabricar Glybera.



A partir de l'esquema anterior completeu el quadre següent: [1 punt]

Com es talla el DNA en seqüències concretes?	Amb enzims de restricció (o endonucleases de restricció). *(0,3 punts)*
Per què la injecció en el pacient dels virus modificats de Glybera pot tenir èxit en el tractament de la LPLD?	***Resposta model:*** Els pacients de LPLD no fabriquen LPL perquè tenen els dos al·lels incorrectes. La injecció dels virus modificats introdueix l'al·lel (*o el gen*) correcte en les cèl·lules musculars. S'espera que aquestes cèl·lules expressin el gen i fabriquin LPL funcional, que degradarà els quilomicrons i evitarà la simptomatologia de la malaltia. *(0,7 punts), repartits segons:* *(0,5 punts) per esmentar que la introducció del gen farà que les cèl·lules fabriquin l'enzim correcte* *(0,2 punts) per contextualitzar-ho* ***NOTA:** pot ser que algun alumne digui que el DNA del virus modificat amb el gen sà de la LDL s'integra, o recombina, en el DNA de les cèl·lules musculars. Tot i que en aquest cas això no és exactament així ja que al vector viral li han estat eliminats els gens per fer lisogènia, no es penalitzarà a l'alumne per dir-ho ja que de l'enunciat no es pot deduir i per descomptat l'alumne no ho ha de saber.*

35. PAU 2014 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 2

Pregunta 2

En la pel·lícula de George Miller *L'oli de la vida* (1992), el protagonista, en Lorenzo, és un nen afectat per adrenoleucodistròfia (ALD). L'ALD és una malaltia hereditària, causada per una mutació d'un gen localitzat al cromosoma X, que provoca un deteriorament progressiu i irreversible del sistema nerviós.
Els pares i els avis d'en Lorenzo estan sans. La germana de la mare té un fill que també està afectat per la mateixa malaltia.



1) Dibuixeu l'arbre genealògic de la família d'en Lorenzo, indiqueu-ne els genotips i justifiqueu el patró d'herència. Representeu els homes amb un quadrat i les dones amb un cercle; deixeu en blanc les figures dels individus sans i ombregeu les dels individus afectats per la malaltia. Indiqueu clarament la simbologia i la nomenclatura que utilitzeu per a cadascun del al·lels. [1punt]

Simbologia i nomenclatura:
[0,2 punts] $X^A > X^a$

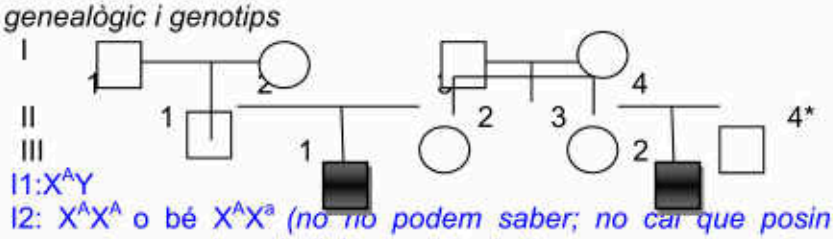
Nota 1: *No cal que utilitzin les lletres "A" i "a"; poden fer-ne servir unes altres, sempre que siguin clares, l'al·lel dominant sigui en majúscula i el recessiu en minúscula, i no portin confusions*

Nota 2: *també està acceptat posar només la lletra quan el cromosoma X porta l'al·lel recessiu. Llavors seria:*
$X > X^a$ *o bé,* $X > X^A$ atès que llavors ja queda clar que és recessiu,

Nota 3: *és possible que indiquin aquí també tots els genotips possibles i els seus fenotips,*

X^AY home no afectat X^AX^a o X^AX^A dona no afectada
X^aY home afectat X^aX^a dona afectada
O segons la forma que triïn d'anomenar els al·lels
però si no ho fan i posen la simbologia anterior correcta, igualment donarem la màxima puntuació, perquè no es demana explícitament que ho posin.

Arbre genealògic i genotips



I1:X^AY
I2: X^AX^A o bé X^AX^a *(no ho podem saber; no cal que posin les dues respostes: qualsevol d'elles o bé si diuen que no es pot saber, serà valorada igualment com a bona) o bé* X^AX^-
I3: X^AY
I4: X^AX^a
II1: X^AY
II2: X^AX^a
II3: X^AX^a
II4: X^AY* *(vegeu la* ***nota****)*
III1: X^aY
III2: X^aY

Nota 1:	*La nomenclatura ha de ser coherent amb la de l'apartat anterior*
Nota 2:	*Si marquen els portadors d'alguna manera, no resta punts malgrat l'enunciat no ho indica*

[0,6punts] repartits segons:
- *(0,3 punts) per l'arbre*
- *(0,3 punts) per tots els genotips correctes. Per puntuar-ho, a partir d'aquesta puntuació màxima es descomptaran 0,05 punts per cada genotip incorrecte o en blanc fins arribar a 0 punts. En cap cas es donaran valors negatius. Això vol dir que si fan només 3 genotips bé, la puntuació serà de 0 punts (i si no en fan cap de bé, també serà de 0 punts).*

*(**Atenció**: no es penalitzarà si no esmenten l'individu assenyalat amb un asterisc, però sí descomptarà si el posem malament – II4)

Patró d'herència i justificació
Es tracta d'un tipus d'herència recessiva lligada al sexe. A l'enunciat ja es diu que està al cromosoma X, per tant és lligada al sexe; i és recessiva perquè en cas contrari les dones II2 i II3 estarien afectades per la malaltia.
[0,2 punts] *(0,1 per dir que és lligat al sexe i justificar-ho, i 0,1 per la dir que és recessiu i justificar-ho). Si no justifiquen, la meitat de puntuació.*

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. [1punt]

- En cas de tenir un germà la probabilitat seria del 50% *(0,25 punts)* ja que la meitat dels òvuls produïts per la mare tindrien l'al·lel causant de l'ADL *(0,25 punts). O bé 1/2, o 2/4*

- I en cas de tenir una germana seria del 0% *(0,25 punts)* perquè l'al·lel afectat es troba en el cromosoma X i aquesta nena seria heterozigota i és un caràcter recessiu *(0,25 punts).*

Nota: *També ho poden justificar a través de la taula de Punnet, si indiquen els genotips que donen els genotips que demanem*

	X^A	X^a
X^A	X^AX^A	X^AX^a
Y	X^AY	X^aY

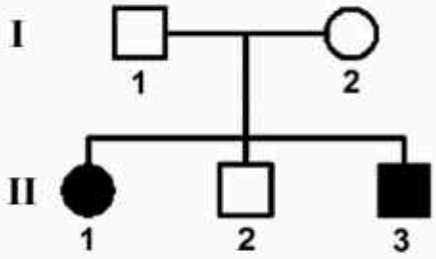
36. PAU 2014 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 3 (Opció B)

Opció B

Pregunta 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 un quadrat (en el cas dels homes), que són de color negre si estan afectats 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 **X** *(0,1 punt)*
Justificació:

perquè el pare i la mare no estan afectats i tenen fills afectats, per tant han de ser portadors tots dos de l'al·lel que codifica l'enzim α-1,4-glicosidasa àcida defectuós.

(0,2 punts)

Marqueu amb una creu l'opció escollida: Autosòmic **X** / Lligat al sexe □ *(0,1 punt)*
Justificació:

perquè la filla afectada (II 1) ha heretat un al·lel defectuós de la mare i un altre del pare. No pot ser lligada al sexe ja que en aquest cas el pare hauria d'estar afectat per tenir una filla afectada

(0,2 punts)

Nota pels correctors: *si algun alumne/a justifica que és autosòmic perquè està al cromosoma 17, com diu l'enunciat, també s'acceptarà com a vàlida*

TOTAL *subpregunta a) = 0,6 punts*

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 (0,1 punt)

Resposta model: A: no afectat/da (A: normal)
a: afectat/da (a: malaltia de Pompe)

Nota pels correctors: *Es pot usar una altra lletra. Cal tenir en compte que la mateixa lletra representa els dos al·lels: en majúscula representa l'al·lel dominant i en minúscula l'al·lel recessiu.*

Genotips: (0,3 punts)

I 1: Aa		I 2: Aa
II 1: aa	II 2: AA o Aa	II 3: aa

Puntuació:
0,1 punt pel Genotip del pare (I1) i de la mare (I2): Aa
0,1 punt pel Genotip de la filla afectada (II1) i del fill afectat (II3): aa
0,1 punt pel Genotip del fill no afectat (II2): AA o Aa

TOTAL *subpregunta b)= 0,4 punts*

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

Resposta model:
Probabilitat que el fill sa que sigui heterozigot (Probabilitat Aa) = 2/3 *(0,5 punts)*

Justificació: *(0,5 punts)*
Com el pare i la mare d'aquest nen són heterozigots (portadors de la malaltia), i ell sabem que no té la malaltia de Pompe (per tant no és *aa*), existeixen tres possibilitats alternatives:
1/3 AA (hereta l'al·lel A del pare i l'al·lel A de la mare), homozigot (no portador)
1/3 Aa (hereta l'al·lel A del pare i l'al·lel a de la mare), heterozigot (portador)
1/3 Aa (hereta l'al·lel a del pare i l'al·lel A de la mare), heterozigot (portador)

Per tant la probabilitat que té el fill sà de ser heterozigot (Aa) és: 1/3 + 1/3 = 2/3

Nota pels correctors: *També són justificacions correctes respostes basades en una taula de Punnett o en el mètode dicotòmic, eliminant els genotips (aa) no possibles, perquè sabem que no pateix la malaltia*

3) Les persones que pateixen la malaltia de Pompe acumulen glicogen dins dels lisosomes de les cèl·lules. [1 punt]

a) Quina de les figures següents correspon a un fragment de glicogen? Justifiqueu la resposta.

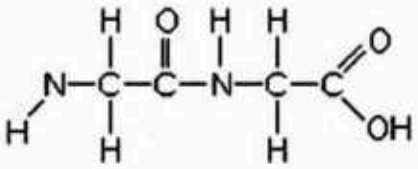


Figura A

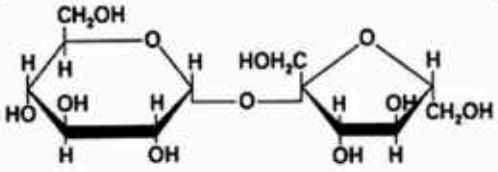


Figura B

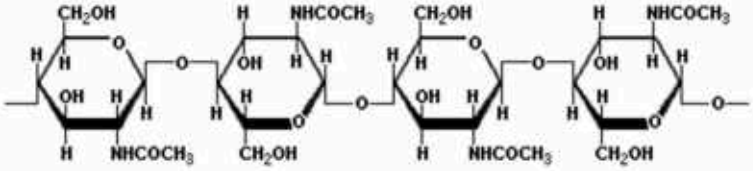


Figura C

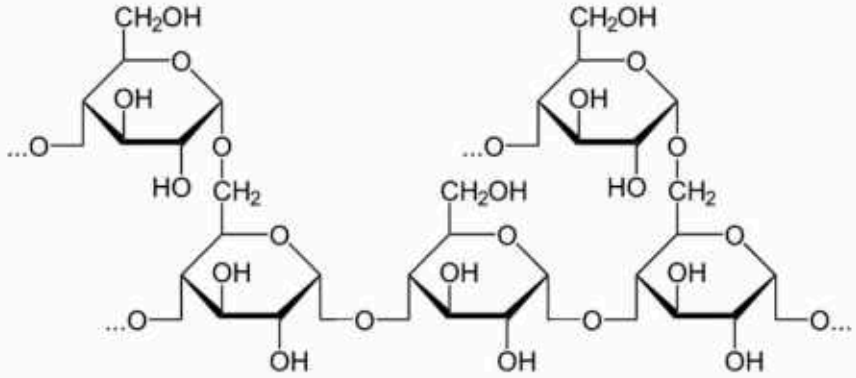


Figura D

Figura que correspon al glicogen La figura D *(0,1 punts)*
Justificació *(0,4 punts)* **Resposta model**: És un polímer (o polisacàrid) ramificat de glucosa (o α-D-glucosa o α-D-glucopiranosa), amb enllaços: α (1,4) i α (1,6) ***Puntuació:*** *(0,1 punt) per dir polímer de glucosa o terme equivalent* *(0,1 punt) per dir que està ramificat* *(0,2 punts) per dir els tipus d'enllaç glicosídic: enllaç α o bé α (1,4) i α (1,6)*

***TOTAL** subpregunta a)= 0,5 punts*

b) Expliqueu la funció que fa el glicogen. Anomeneu els dos tipus de cèl·lules del nostre cos on es localitza la major part del glicogen.

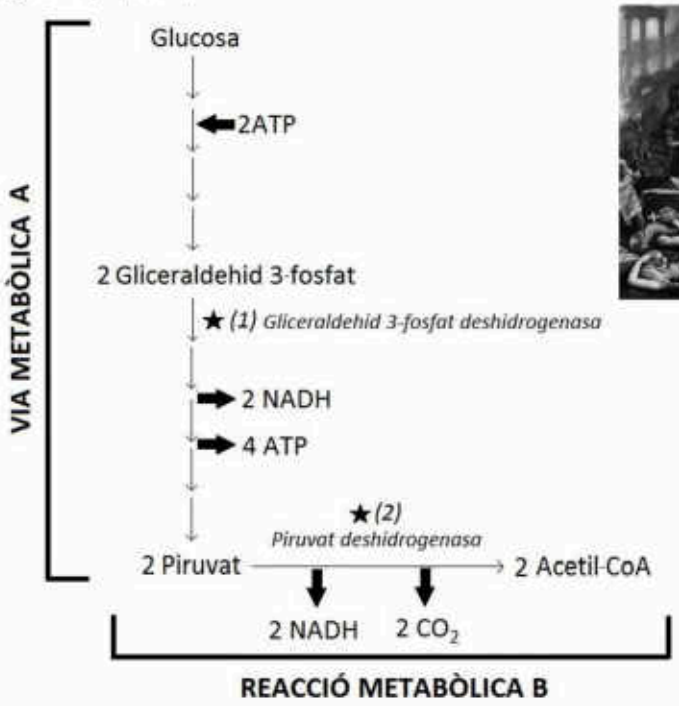
Funció del glicogen: *(0,25 punts)* **Resposta model**: El glicogen fa la funció de reserva energètica en animals *o bé* la seva hidròlisi proporciona molècules de glucosa a partir de les quals s'obté energia.
Nom dels dos tipus de cèl·lules on es localitza el glicogen: *(0,25 punts)* Cèl·lules musculars, *o bé* fibres musculars, *o bé* miòcits **i** cèl·lules hepàtiques *o bé* cèl·lules del fetge *o bé* hepatòcits ***Nota:*** *Si només anomena UN dels dos tipus cel·lulars o bé només UN dels tipus cel·lulars que esmenta és correcte, llavors (0,1 punt)*

Sèrie 4, Pregunta 4B

L'arsènic era anomenat pels romans "la pols de la successió" ja que alguns aspirants a emperador l'usaven per enverinar els seus rivals.

1) La toxicitat de l'arsènic és causada per la capacitat d'inhibir irreversiblement els enzims (1) i (2) de la via i la reacció metabòlica que es mostren en l'esquema següent. [1 punt]





a) Completeu el quadre següent, referent a l'esquema:

	Nom:	*Localització cel·lular i subcel·lular en cèl·lules eucariotes:*
Via metabòlica A	Glicòlisi (o glucòlisi) *(0,2 punts)*	Citosol o Citoplasma *(0,1 punts)* ***NOTA:** En realitat el citoplasma inclouria també els orgànuls i per tant seria una resposta massa àmplia, tot i això entenem que un alumne pot usar la paraula citoplasma referint-se en realitat al citosol.*
Reacció metabòlica B	Descarboxilació del piruvat	Matriu mitocondrial *0,1 punts per mitocondri* *0,1 punts per matriu*

***TOTAL** subpregunta a)= (0,5 punts)*

b) Les neurones només poden obtenir energia mitjançant l'oxidació aeròbica de la glucosa. Expliqueu raonadament quines altres vies metabòliques queden interrompudes a les neurones com a conseqüència de la inhibició de l'enzim *(2)* per acció de l'arsènic. Expliqueu, des del punt de vista metabòlic, per què es produiria la mort de la persona.

(0,5 punts)pel subapartat b)

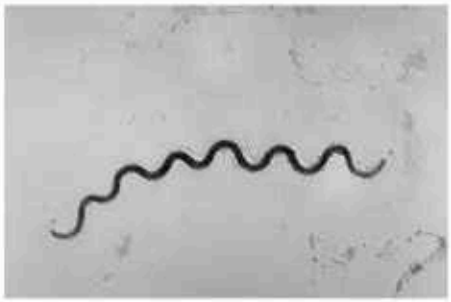
Resposta model (amb puntuacions parcials)
La manca d'acetil CoA aturaria el cicle de Krebs i no es generarien NADH, $FADH_2$ i GTP.
(0,2 punts)

La manca de NADH/$FADH_2$ inhibiria la cadena respiratòria de transport d'electrons (o fosforilació oxidativa) i es deixaria de generar molt ATP
(0,2 punts)

La mort es produiria per manca d'ATP, energia pel funcionament de les neurones.
(0,1 punts)

2) La distinció entre verí, fàrmac i, fins i tot, nutrient és subtil. [1 punt]

a) El bacteri de la fotografia és *Treponema pallidum*, causant de la sífilis, una malaltia de transmissió sexual que durant la primera meitat del segle XX es tractava amb un derivat de l'arsènic. En funció de la morfologia que s'observa a la fotografia, quin tipus de bacteri és *Treponema pallidum*?



Espiroqueta *(0,3 punts)*

Nota: *També s'admet espiril, tot i que no és el mateix.*

b) Hi ha altres bacteris, com *Thiobacillus ferrooxidans* capaços d'oxidar l'arsènic per obtenir el NADH i l'ATP necessaris per a fixar diòxid de carboni mitjançant el cicle de Calvin. Com classificarieu *Thiobacillus ferrooxidans* en funció de la seva font de carboni i de la seva font d'energia? Expliqueu raonadament la resposta.

Subpregunta b): 0,7 punts

Classificació:

Quimioautòtrof (o quimiolitòtrof autòtrof o quimiolitoautòtrof)

(0,2 punts)

Nota: *Si un alumne ho canvia per quimiosintètic, llavors (0,1 punts) ja que l'enunciat especifica clarament que cal definir-lo en funció de font de carboni i d'energia)*

Raonament (amb les puntuacions parcials indicades):

- És **autòtrof** perquè fixa carboni mitjançant el cicle de Calvin, és a dir, la seva **font de carboni és inorgànica**: diòxid de carboni.

(0,25punts)

- És **quimiòtrof** o quimiolitòtrof perquè l'energia per fixar el carboni l'obté de **l'oxidació de l'arsènic** i no de la llum.

(0,25 punts)

NOTA: *Si un alumne parla en algun cas de litòtrof però no de quimiòtrof, només 0,1 punts ja que l'enunciat especifica clarament que cal definir-lo en funció de font d'energia i de carboni i els conceptes organo i lito fan referència al donador d'electrons a la cadena de citocroms. En aquest cas el bacteri és litòtrof ja que l'arsènic dóna els electrons a una cadena de transport que rendirà el NADH i l'ATP. Però això no es demana a l'enunciat.*

37. PAU 2013 · Setembre · Sèrie 1 · Exercici 1

Sèrie 1, Pregunta 1

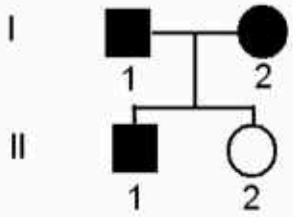
L'asma és una malaltia causada per la inflamació de la mucosa respiratòria dels bronquis. Aquesta inflamació provoca la disminució de l'espai per on passa l'aire i dificulta la respiració. Els factors que fan que una persona sigui asmàtica són múltiples i intervenen components genètics i ambientals.

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 Dr. Zamel de la Universitat de Toronto va sospitar que els habitants de l'illa podien patir una forma d'asma d'origen exclusivament genètic. L'anàlisi de mostres de DNA dels illencs va mostrar que la seva forma d'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 el següent pedigrí els símbols de color negre representen persones amb asma. Justifiqueu si l'al·lel responsable de l'asma a l'illa és dominant o recessiu.



Tipus d'herència:
Dominant *(0,25 punts)*

Justificació:
Dues possibles justificacions, qualsevol de les dues igualment correcta:

- Amb una frase com aquesta: "Perquè si fos recessiu els dos fills haurien de patir asma".
- Indicant els genotips dels individus: I-1: Aa; I-2: Aa; II-2: aa

Per la presència d'una de les dues justificacions : (0,5 punts)

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

2/3 o 66% *(0,25 punts)*

ATENCIÓ: En l'enunciat no es demana explícitament la justificació, i per tant no es requereix que la posin.

2. Tota la població actual de l'illa descendeix de 8 homes i 7 dones que van arribar-hi entre 1816 i 1908. De fet a l'illa només hi ha 7 cognoms diferents. Ser asmàtic a Tristan da Cunha no suposa cap avantatge adaptatiu; en realitat, és un problema seriós, ja que només disposen d'un metge i l'hospital més proper està a 7 dies en vaixell.



Com explicaríeu la freqüència d'asmàtics desmesuradament alta a Tristan da Cunha? Quin nom rep el procés evolutiu responsable? [1 punt]

Nom del procés evolutiu:

Hi ha dues possibles respostes, ambdues igualment vàlides:
- Deriva gènica (o genètica)
o bé
- Efecte fundador.

Per la presència d'un d'aquests conceptes o de tots dos: (0,4 punts)

Explicació:

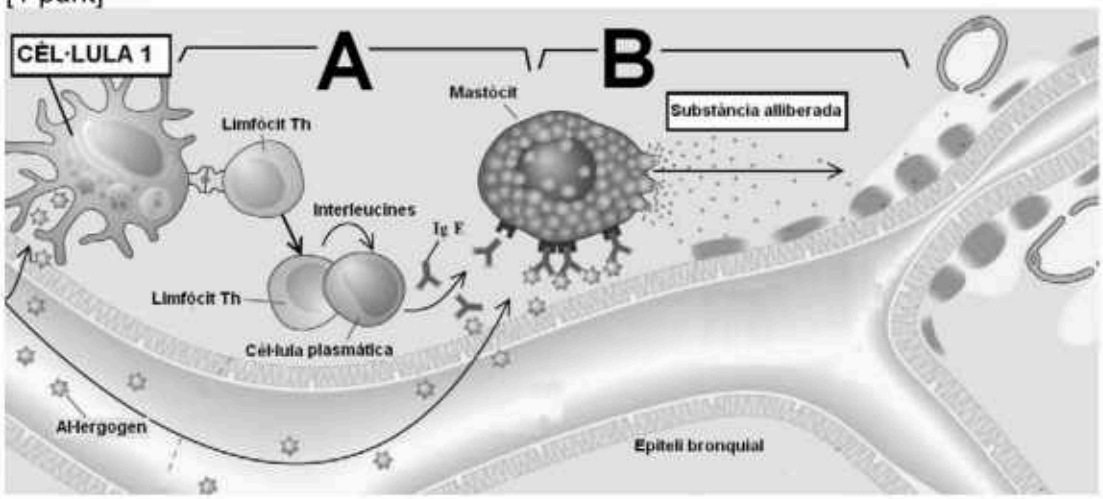
RESPOSTA MODEL (se subratllen els conceptes clau que hauria de contenir):
Com tota la població prové de 15 persones, una mostra petita, per atzar alguns d'aquests fundadors tenien la variant del gen ESE3 que provoca asma. Com després la població ha estat endogàmica per causa de l'aïllament, per atzar els portadors de l'al·lel responsable de l'asma deuen haver tingut una mica més de descendència. Això en una població més gran no seria significatiu però en ser tan petita la freqüència de l'al·lel va pujar.

Per la presència de manera explícita o implícita de dos dels tres conceptes subratllats: 0,2 punts per cadascú (0,4 punts).

Per la contextualització de la resposta: 0,2 punts

TOTAL: (0,6 punts)

3. En altres llocs, normalment les causes de l'asma són més variades, i el principal desencadenant de la inflamació de les vies aèries de l'aparell respiratori és el contacte amb un al·lergogen. El següent esquema simplificat mostra aquest procés: [1 punt]



a. La part de l'esquema indicada amb la lletra **A** mostra el procés de sensibilització. Expliqueu breument en què consisteix, i indiqueu el nom de la cèl·lula 1 de l'esquema.

Nom de la cèl·lula 1: *Qualsevol de les possibilitats següents és igualment vàlida:* Cèl·lula dendrítica Cèl·lula presentadora d'antígens Macròfag. *Per qualsevol d'aquests tres noms: (0,2 punts)*
Explicació del procés: RESPOSTA MODEL: La cèl·lula dendrítica fagocita l'al·lergogen i presenta els seus antígens als limfòcits T_h. Aquests activen els limfòcits B perquè esdevinguin cèl·lules plasmàtiques i segreguin anticossos tipus IgE que s'uniran a receptors de membrana del mastòcit tot sensibilitzant-lo. *Per una explicació mínima coherent (ATENCIÓ. no cal que aparegui el terme limfòcits B): (0,3 punts)*

b. La part de l'esquema indicada amb la lletra **B** mostra el procés inflamatori causat per una posterior exposició a l'al·lergogen. Expliqueu en què consisteix, i indiqueu el nom de la principal substància alliberada pel mastòcit.

Substància alliberada pel mastòcit:

Histamina *(0,2 punts)*

Explicació del procés:

Proposem dues possibles respostes model, igualment vàlides:

- Un segon contacte amb l'al·lergogen (o al·lergen) fa que la seva unió a les IgE de superfície del mastòcit provoqui l'alliberament d'histamina que és un dels principals senyals desencadenants de la inflamació.
- La inflamació ve provocada per l'alliberament d'histamina i altres senyals que causaran la vasodilatació i l'extravasació de diferents tipus de leucòcits (macròfags, neutròfils...) cap al teixit. En aquest cas la inflamació de la paret bronquial disminueix el calibre bronquial tot dificultant el pas de l'aire.

Per qualsevol de les dues respostes: (0,3 punts).

38. PAU 2013 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 1

Pregunta 1

Un nen d'onze anys

Quan tenia 8 anys, a
diagnosticar adrenoleucodi
una malaltia hereditària
mutacions d'un gen situat
X, que impedeix un metabo
dels àcids grassos. La pa
principalment el teixit nervi
mort en edats primerenques

L'Izan podrà viure gràcies a
que va dur a terme l'equip
(DGP), va consistir en la
fecundació *in vitro* que foss
malalt. Això va permetre que
temps poguessin ser donant
cordó umbilical i de la medu
l'Izan va disminuir la seva af

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 bessones). Indiqueu també el genotip d'aquests 5 individus i determineu el patró d'herència de l'ADL. [1 punt]

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

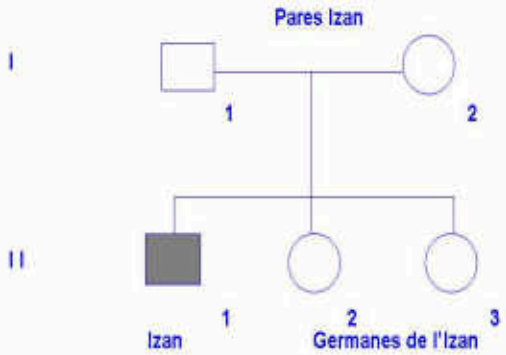
Nomenclatura: [0,2 punts]

X^+ (o X^A) al·lel normal
X^a – ADL
Y – cromosoma Y

Nota: *també s'acceptarà qualsevol altre nomenclatura que sigui lògica, no comporti confusions de lletres i reflecteixi el fet de ser un caràcter recessiu i lligat a X.*

Arbre genealògic: [0,3 punts] (*)

Atenció
És possible que les dues bessones les facin sortir a partir d'una línia en forma de V invertida. Sense considerar ara aquí què és més correcte, donarem per bones ambdues possibilitats. També s'admetrà com a resposta correcta si l'Izan no ocupa la posició II-1 sinó qualsevol de les altres dues, tot i que l'ordre que normalment s'utilitza és el cronològic.



Genotip de: [0,3 punts] (*)

Pare de l'Izan: X^+Y o $X^A Y$
Mare de l'Izan: X^+X^a o $X^A X^a$
Izan: X^aY
Germana 1 de l'Izan: X^+X^+ o $X^A X^A$
Germana 2 de l'Izan: X^+X^+ o $X^A X^A$

Puntuació: Cada errada descomptarà -0,1 punts fins a exhaurir els 0,3 punts d'aquest apartat. La nota més baixa possible serà, per tant, de 0 punts.

Atenció:
En el cas de les germanes de l'Izan també es poden acceptar com a respostes vàlides les respostes X^+-, X^A - o bé $X^+ X^a$, $X^A X^a$, ja que amb les dades de la notícia no

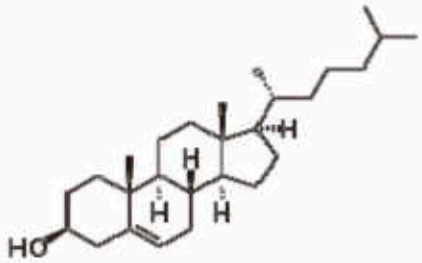
es pot saber segur que siguin homozigotes dominants (malgrat això es veuria en el diagnòstic preimplantacional i per tant no serien els embrions seleccionats). ***Nota:*** *El pare no pot ser mai X^a Y perqwuè l'enunciat diu que els afectats moren en edats primerenques, i per tant no podria ser pare.*
Tipus d'herència de l'ADL: Recessiva [0,1 punts] i lligada a X [0,1 punts] *(aquest darrer punt ja surt a l'enunciat, però igualment cal valorar-ho perquè forma part del tipus d'herència)*

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]

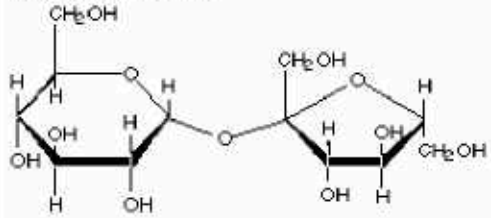
a) Indiqueu quines de les biomolècules següents (A, B, C, D, E) són:

Lípids: A, C, E [0,3 punts] *un per cada lletra correcte*
Àcids grassos: C, E [0,2 punts] *un per cada lletra correcte*
Àcids grassos que no poden degradar els malalts d'ADL: C [0,1 punts]

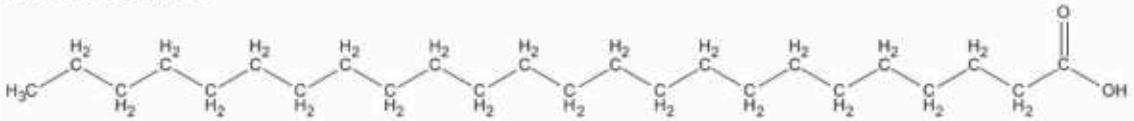
Biomolècula A



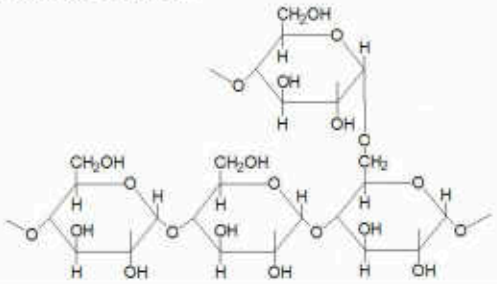
Biomolècula B



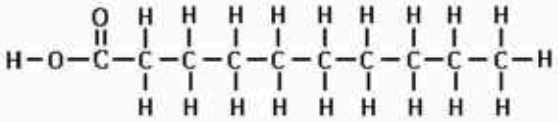
Biomolècula C



Biomolècula D



Biomolècula E



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

Via metabòlica específica de degradació dels àcids grassos:

Beta-oxidació dels àcids grassos (o hèlix de Lynen). [0,2 punts]

Compartiment cel·lular on té lloc aquesta via metabòlica:

Mitocondris o matriu mitocondrial (Qualsevol de les dues respostes es considerarà correcta). [0,2 punts]

3. Per curar l'Izan, a banda de seleccionar embrions sans en relació a l'ADL, també era necessari que aquests fossin immunològicament compatibles per a l'antigen leucocitari humà (HLA, en humans equivalent al complex major d'histocopatibilitat 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 les paraules següents: [1 punt]

Antígens HLA, anticossos, limfòcits B, limfòcits T, cèl·lules plasmàtiques, macròfags, cèl·lules presentadores de l'antigen.

RESPOSTA MODEL:

El cos de l'Izan hauria reconegut com a alienes les cèl·lules d'un donant no compatible, fet que hauria iniciat una resposta immunològica. Els **antígens HLA** de la membrana de les cèl·lules de la persona donant actuarien com antígens iniciadors de la resposta immunitària específica. Les cèl·lules trasplantades serien fagocitades pels **macròfags** o cèl·lules dendrítiques que incorporarien aquests antígens comportant-se com a **cèl·lules presentadores de l'antigen (CPA)**. Aquestes cèl·lules CPA activarien els **limfòcits T** col·laboradors (o helpers), els quals activarien seguidament als **limfòcits B,** que es convertirien en **cèl·lules plasmàtiques** i començarien a fabricar **anticossos** contra les cèl·lules trasplantades.

DETALL DE LA PUNTUACIÓ:
Puntuació dels conceptes esmentats correctament en el text explicatiu: 0,1 punts per cada concepte i 0,3 punts per la coherència global del text.

Tot i que no surti específicament a la resposta model, si algun alumne/a fa referència als limfòcits T citotòxics es considerarà també com a resposta correcta (en relació a la puntuació atorgada al concepte de limfòcits T).

39. PAU 2012 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 4 (Opció B)

Pregunta 4B

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 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 l'al·lel de la hipercolesterolèmia familiar	>450 $mg \cdot dL^{-1}$	>400 $mg \cdot dL^{-1}$

Els valors per sobre dels 250 mg· dL–1 en els homes i dels 175 mg· 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. *[0,5 punts] per aquest subapartat*

Grup de lípids: És un lípid del grup dels esteroides *o bé* Lípids insaponificables (sense àcids grassos). *Qualsevol d'aquestes respostes és correcta* [0,25 punts]
Funció del colesterol: Forma part de la membrana plasmàtica *o bé* És precursor en la síntesi d'esteroides. *Qualsevol d'aquestes respostes és correcta* [0,25 punts]

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 × 10–3 g · cm–3 de colesterol. En funció de les dades de la taula, es pot considerar afectada per aquesta malaltia?

Si fem un canvi d'unitats, $2 \cdot 10^{-3}\ g \cdot cm^{-3}$ és el mateix que $200\ mg \cdot dL^{-1}$; això vol dir que probablement aquesta dona és heterozigòtica per aquest caràcter i per tant està afectada per la malaltia.

Correcció:

[0,1punt] per dir afectada per la malaltia;

[0,1 punt] pel pas de grams a mg

[0,1 punt] pas de cm^3 a dL

[0,1 punt] resultat numèric correcte

[0,1 punt] per dir heterozigot.

TOTAL d'aquest subapartat; [0,5 punt]

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: Herència intermèdia [0,4 punts]
Justificació: *Resposta model:* El fet de que sigui herència intermèdia es basa en què els heterozigots presenten un nivell de colesterol intermedi entre els dos tipus d'homozigots: els afectats per la malaltia i els no afectats. [0,6 punts]

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

Sèrie 1, Pregunta 3A

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 grossa.
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:

- R: resistent al *Fusarium*
- r: sensible al *Fusarium*
- T: tomàquets petits
- t: tomàquets grans

S'admetrà qualsevol lletra que no generi ambigüitats.
La nomenclatura pot ser MAJÚSCULA > minúscula; LLETRA^{+} > LLETRA^{-}
[0,2 punts]

Genotips de la generació paterna i els seus corresponents fenotips:

Genotips	Fenotips
R R TT	Resistent, tomàquets petits
r r t t	Sensible, tomàquets grans
[0,15 punts]	*[0,15 punts]*

Genotip primera generació filial i el seu corresponent fenotip:

Genotip	Fenotip
R r T t	Resistent, tomàquets petits
[0,15 punts]	*[0,15 punts]*

Patró d'herència i justificació:

Es tracta d'un cas de dihibridisme amb herència dominat ja que el 100% dels individus de la F_1, comparteixen el mateix fenotip entre sí i amb un dels dos progenitors.
[0,2 punts]

TOTAL Pregunta 1: 0,2 + 0,15 + 0,15 + 0,15 + 0,15 + 0,2 = [1 punt]

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	3841	1261
Tomàquets grans	1233	415

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

Càlcul de les proporcions:
Resistents i tomàquets petits: 3841/415 = 9,25 (aproximadament 9)
Resistents i tomàquets grans: 1233/415 = 2,97 (aproximadament 3)
Sensibles i tomàquets petits: 1261/415 = 3,03 (aproximadament 3)
Sensibles i tomàquets grans: 415/415 = 1

També és possible calcular-les dividint el nombre d'individus de cada fenotip entre el nombre total d'individus:
Resistents i tomàquets petits: 3841/6750 = 0,5690 (aproximadament 56,25%)
Resistents i tomàquets grans: 1233/6750 = 0,1826 (aproximadament 18,75%)
Sensibles i tomàquets petits: 1261/6750 = 0,1868 (aproximadament 18,75%)
Sensibles i tomàquets grans: 415/6750 = 0,6148 (aproximadament 6,25%)

[0,25 punts] per cada proporció correcta, sense tenir en compte quin dels dos sistemes han utilitzat per calcular-les, però el sistema de càlcul ha d'estar reflectit (per evitar que s'hagi copiat)

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]

	RT	Rt	rT	rt
RT	RRTT	RRTt	RrTT	RrTt
Rt	RRTt	RRtt	RrTt	Rrtt
rT	RrTT	RrTt	rrTT	rrTt
rt	RrTt	Rrtt	rrTt	rrtt

Resistents i tomàquets petits: RRTT, RRTt, RrTT, RrTt, RRTt, RrTt, RrTT, RrTt, Rr Tt = 9/16
Resistents i tomàquets grans: RRtt, Rrtt, Rrtt = 3/16
Sensibles i tomàquets petits: rrTT, rrTt, rrTt = 3/16
Sensibles i tomàquets grans: rrtt = 1/16

Tal com s'aprecia a la taula de Punnett, les proporcions fenotípiques esperades s'ajusten a les obtingudes.

Puntuació
[0,4 punts] per fer la taula de Punnet correctament
[0,3 punts] per calcular correctament les freqüències fenotípiques esperades
[0,3 punts] per relacionar les freqüències fenotípiques esperades amb les obtingudes a partir de les dades de l'experiment

TOTAL pregunta 3 = [1 punt]

41. PAU 2011 · Juny · Sèrie 1 · Exercici 1

Sèrie 1, Pregunta 1

En els mamífers, la visió en col
primats. Aquest caràcter es de
que codifiquen pigments espec
colors bàsics.

1) En les espècies de micos d'A
de visió dels colors vermell, gr
tres al·lels codominants del gen
al cromosoma X (X^{VM}: vermell
verd).

Una femella que veu el vermel
genotip de cadascun, feu l'es
genotípiques i fenotípiques, en
[1 punt]

Genotip dels progenitors:

Femella: $X^{VM}\ X^{G}$
Mascle: $X^{VD}\ Y$
*[0.2 punts] (0.1 punt cada gen
que es dóna a l'enunciat)*

Encreuament:

P: $X^{VM}X^{G}$ x X^{V}

Gàmetes		
Mascle	X^{VD}	X^{VM}
		X^{V}
	Y	X

[0.4 punts]
*- En respostes parcialment cor
demanen.*
*- No és necessari que indiquin
- Si no s'indiquen els gàmetes
igualment vàlida.*
*- Tampoc és necessari que ho i
- La nomenclatura ha de ser ag*

Proporcions genotípiques i fen

Freqüències genotípiques F1:
¼ $X^{VM}X^{VD}$ + ¼ $X^{G}X^{VD}$ + ¼ X^{V}
(ATENCIÓ: els dos cromosome
la taula anterior)

Freqüències fenotípiques F1:
¼ Femelles amb visió del verm
¼ Femelles amb visió del groc
¼ Mascles amb visió del verme
¼ Mascles amb visió del groc

[0,2 punts] per les proporcions
[0,2 punts] per les proporcions

- *També és possible que diguin*
  - *Femelles: 50% (o ½)* aml verd
  - *Mascles: 50% (o ½)* amb

2) L'estudi del gen de l'opsina color vermell), X^{G} (groc) i X^{VT} història evolutiva dels primats. d'aquests al·lels es va anar ir animals.
[1 punt]

Resposta model (ítems que ha d
- La mutació que va originar aq
a l'atzar) *[0,2 punts]*.
- Els nous al·lels conferien un individus portadors. Aquest ca tenen una major supervivència depredadors, etc.) fent transmet
- La **selecció natural**, per tant, a
- D'aquesta manera, amb el pas **fent més freqüents a la pobla** la població *[0,2 punts]*.

● *[0,2 punts] per cadascun dels*

ATENCIÓ: no cal que surtin conceptualment hi han de ser to

● *Els [0,2 punts] restants, per la seva redacció.*

3) Per estudiar els circuits nerv
han desenvolupat un ratolí tra
l'opsina. Expliqueu el procés bi
per a obtenir aquest ratolí transg
[1 punt]

Resposta model (ítems que ha
El procés es pot resumir en els
- Aïllament dels al·lels del g
- Síntesi de moltes còpies d'
- Fecundació in vitro d'òvuls
- Introducció dels al·lels mitj
- Selecció dels embrions que
- Implantació dels embrions
- Naixement (obtenció) dels

● *CAL QUE ESMENTIN 5 D'A*
La puntuació màxima serà de 0,
superarà els [0,75 punts].

ATENCIÓ, no cal que els desgl
punt, o que algun d'ells el separ
conceptes hi siguin, de forma m

● *[0,25 punts] restants per l'ord*
lògica de la resposta.

42. PAU 2010 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 2

Sèrie 2, pregunta 2

La pesta porcina és una ma
infecció pot causar dues mal
pot ser mortal (porcs sensible
ser deguda a la presència d'u



Per fer aquesta anàlisi s'han
truges) que han patit la forma
resistents. També s'han encre
malaltia, i s'ha obtingut una lí
Es van utilitzar animals d'aqu

Encreuament 1

P porcs resistents

F1 tots resi

Encreuament 2

F1 porcs resistents de la

F2 12 descendent
(porcs i truge

1) Responeu a les qüestions

a) Raoneu si l'al·lel que determ
caràcter és autosòmica o bé lli

	Dominant o recessiu?	Ju
RELACIÓ ENTRE AL·LELS	L'al·lel que determina resistència és dominant *(0,1 punts)*	S F s lli p (0

	Autosòmica o lligada al sexe?
TIPUS D'HERÈNCIA	Autosòmica *(0,1 punts)*

Puntuació màxima de l'aparta

b) Assigneu els genotips als
animals implicats).

Puntuació màxima de l'aparta

Nomenclatura model:
R — al·lel resistent
r — al·lel sensible

RR i Rr — genotips que donen
rr — genotip que dóna fenotip s

(0,1 punts per deixar clara la n

Genotips associats al l'encreu

RR x rr
resistent sensible

↓
Rr
resistent

(0,15 punts per l'encreuament

Genotips associats al l'encreua

Rr resistent	x	R re
	↓	
RR + resistent	Rr + resistent	

(0,15 punts per l'encreuament

2) Volem conèixer el genoti
raonadament quin encreuamer

Resposta model:

- Encreuria la truja resistent am
homozigot per aquest caràcter,
punts).
- Si hi ha descendents sensible
Si tots els descendents són res
l'al·lel resistent *(0,25 punts)*.

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

Sèrie 1, Pregunta 2

L'any 1984, per a commemo
Universitat de Brno (República
seus experiments, van repetir
les lleis de l'herència biològi
següents: la forma de la beina

Van encreuar una pesolera a
beines arrugades i flors violet
totes les pesoleres tenien les
segona generació (F2), per a
mostra els resultats que van ob

Resultats
Flors violet
Flors blanq

1) Justifiqueu els resultats ob
adequada ni d'esmentar el tipu

Nomenclatura:

beines inflades I
beines arrugades i

flors violetes F
flors blanques f

S'acceptarà com a correcta qu
cada gen ***reservant la majús***
que no pugui dur a confusió (c

PUNTUACIÓ:
- Nomenclatura: 0,2 punts

Relació entre al·lels:

I > i (o bé I domina sobre
F > f (o bé F domina sobr

PUNTUACIÓ:
- Relació entre els al·lels: 0,3 p

Justificació dels resultats de la

A la F1 totes les mongeteres s
aquests són els fenotips causa
l'enunciat *(la nomenclatura ha*

II

***ATENCIÓ**: Si ho justifiquen de*
l'encreuament, no ho penalitza

PUNTUACIÓ:
- Justificació dels resultats de

2) Responeu les qüestions seg

a) Calculeu la proporció en qu
una taula que expliqui per què
(0,6 punts per a la pregunta 2a

En encreuar dos individus de la

3935 / 438 = 8,89 (aproximada
1325 / 438 = 3,03 (aproximada
1305 / 438 = 2,98 (aproximada
438 / 438 = 1 (o bé 6,25%)

IiFf X

	IF
IF	IIFF
If	IIFf
iF	IiFF
if	IiFf

Beines inflades i flors violetes:
Beines inflades i flors blanques
Beines arrugades i flors violete
Beines arrugades i flors blanqu

A la taula es poden comprovar

ATENCIÓ: *No cal que els alun*
que en la pregunta només es p
posen directament els fenotips
aquesta part de la resposta.

PUNTUACIÓ *(màxim de 0,6 pu*
- Per calcular correctament les
- Per fer la taula de Punnett co
1) = 0,1
- Per calcular les freqüències fe
(amb o sense detall dels genot
- Per relacionar les freqüències
l'experiment = 0,2

b) En una visita guiada als c
preguntar si amb aquests resul
beines i el gen que determina e
cromosomes diferents. Què li r
(0,4 punts per a la pregunta 2b

Resposta model:
Els resultats obtinguts en l'en
proporcions esperades en cas
lligats, esperaríem que els gàn
no recombinants i, per tant, que

- No obstant, si els gens estesi
obtenir-se uns resultats sembla
Si es justifica això, també s'ha

PUNTUACIÓ *(màxim de 0,4 pu*
- Per dir que els resultats obti
independents (o bé que es trob

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

Sèrie 4, pregunta 2

La síndrome d'Alport és una
ronyons, sordesa i, en alguns
mutació en el gen del col·lage

1) Tenint en compte el text se
en un autosoma o en un crom
[1 punt]

*Les dones, encara que no ma
seus descendents. En canvi, e
transmetre.*

Resposta model:
Si hi ha diferència de manifest
que transmeten la malaltia i ho
el gen afectat es trobi en el cr
X o son sans o son malalts. Le
poden ser portadors o poden

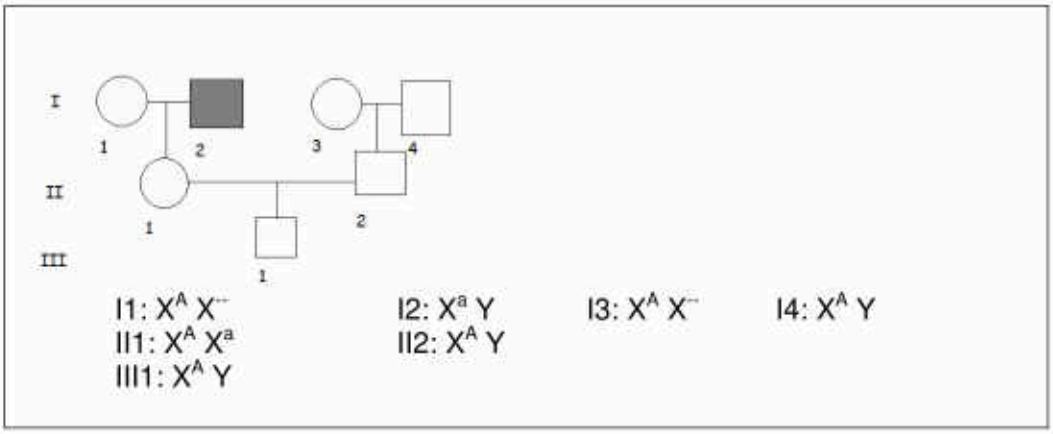
Puntuació:
*- Per la primera part del raona
- Per la segona part: 0,5 punts
- raonaments parcialment corr
compte les dues parts del rao*

2) La Teresa i el Pere, que
aquesta síndrome, volen tenir
progenitors d'en Pere i la mar
li van diagnosticar la síndrome
[1 punt]

a) Dibuixeu l'arbre genealòg
genotips. Feu servir cercles p
símbols plens (pintats per di
indicar els membres sans.

(0,5 punts per aquesta sobpregunta)

Arbre model:



Puntuació:
- per fer l'arbre correctament i pintar bé els símbols: 0,2 punts
- per escriure els genotips correctament: 0,3 punts (0,05 punts per cada genotip, i en deixem un de "cortesia", perquè n'hi ha 7).

b) En el cas que tinguin un altre fill o una filla, calculeu les probabilitats següents:

(0,5 punts totals per aquesta subpregunta)

Probabilitat de tenir una nena amb la síndrome d'Alport	Probabilitat de tenir un nen amb la síndrome d'Alport
P (nena amb la síndrome) = 0 *(0, 25 punts)*	P (nen amb la síndrome) = ¼ *(0,25 punts)*

Atenció, *en la subpregunta b) caldria introduir els càlculs, però no ho demanem explícitament, i com que és senzill, és possible que ho hagin fet mentalment. Tampoc demanem explícitament el raonament. Per tant, si no ho inclouen no descontarem punts.*

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

Exercici 4

Les violetes es poden reproduir e

A: Les flors grosses poder ser
B: Les flors petites que es trob
brot i formen llavors.
C: A partir de la tija subterràn

1. Segons aquesta informació, [1 punt]:

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

TOTAL PREGUNTA: 0,1

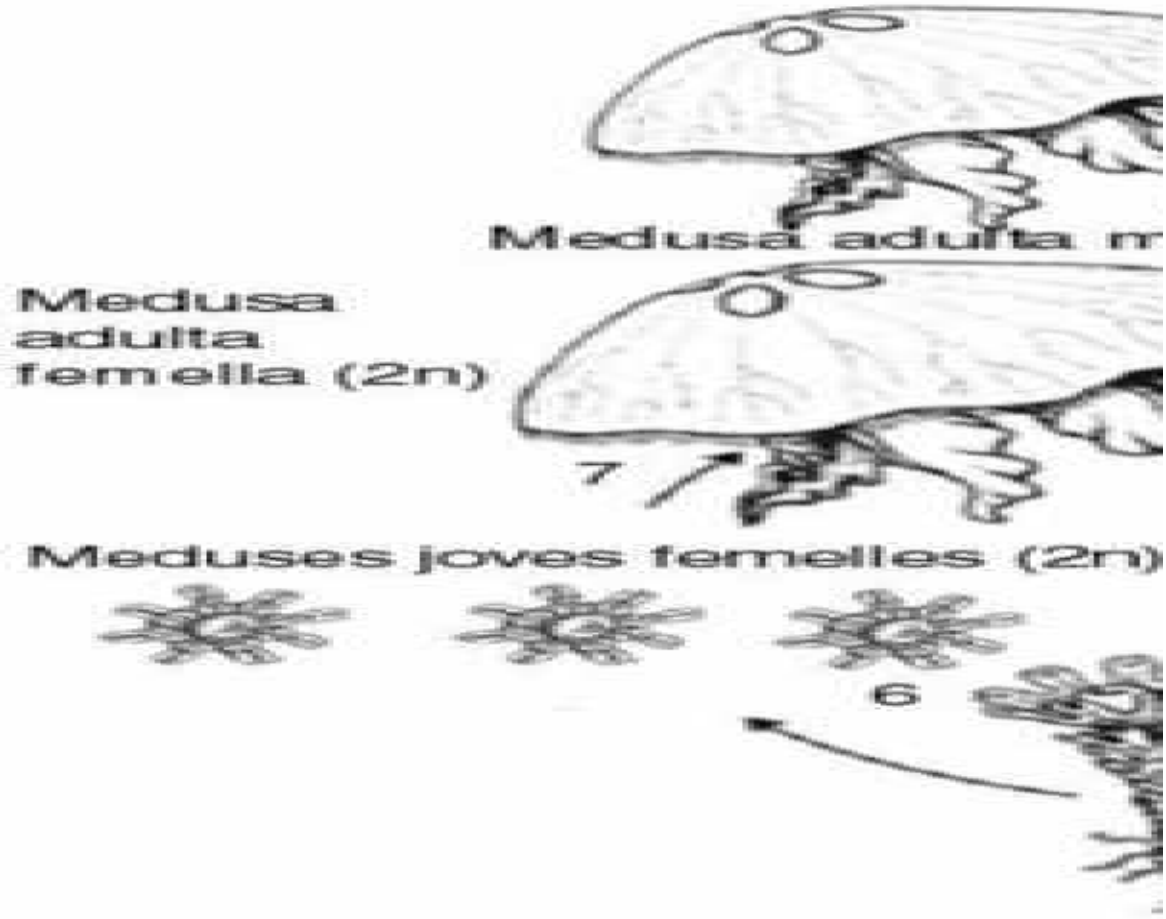
2. Escriviu, com a mínim, un av

	Avantatges
Sexual	hi ha variabilitat un canvi en el medi po tots [0,25 punts]
Asexual	no els cal més individu per a la reproducció no els cal unes cèl·lule per a la reproducció cicle més ràpid menys cost energètic[(

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

Exercici 1

Durant els darrers estius la pr
freqüent. L'esquema adjunt m
Aurelia aurita.



1) Completeu el següer
processos que comprè

Dada	
Tipus de cicle biològic	
Ubicació de la meiosi (indiqueu el número corresponent)	
Tipus de reproducció presents al cicle (indiqueu el número o números corresponents a cada cas)	
Tipus de desenvolupament (directe o indirecte)	

2) Responeu a les qüe
punt]

a) Creieu que la forma de
seva ràpida proliferació q
resposta.

L'existència d'una fase de
meduses d'una forma més ràp
fet afavoreix el augment ràpid
(0, 5 punts)

b) Expliqueu un avantatg
biològic de les meduses.

Avantatge de la reproducció: **asexual** Ha de correspondre amb l'ex costat
Avantatge de la reproducció: **sexual** Ha de correspondre amb l'ex costat

3) El Josep i el Nil, do
a la platja. Al passeig
tríptics sobre les medu
cicle biològic de la mec
-*"T'has fixat, Josep? L*
totes del mateix sexe.

En Josep respon:
- *"T'equivoques Nil, cre*
i femelles a partir d'un

Digueu quin dels dos n

Qui té raó?	En Josep. (0,2 punts)
Justificació	Les medus tant, els in això, tot se el cas del (0,8 punts)

47. PAU 2009 · Juny · Sèrie 3 · Exercici 4 (Opció A)

Exercici 4

La premsa de finals d'octubre

> ***Una anàlisi de dos neande***
> ***rojos.***
>
> Els científics han aconseguit
> neandertals després de trob
> anomenat MC1R, present tam
>
> El gen MC1R codifica una
> melanina, pigment responsabl
>
> El gen MC1R normal és auto
> marró fosc. Els individus muta

1) Responeu a les qüestions s

a) Quin color de pell i de cab
resposta.

Color rogenc (0,15 punts) ja
punts)

Puntuació total màxima: 0,3 p

b) Escolliu i especifiqueu una
aquest caràcter dels dos nean

Notació:	A: color marró a: color rogenc (o qualsevol lle (0,2)
Genotip:	aa
Justificació:	Si manifesten c Només que ting

Puntuació total màxima: 0,7 pu

2) Els individus pèl-rojos, malg
una major capacitat de sintet
pròpies dels climes freds. S'ha
d'Europa fa milers d'anys. Actu
en termes evolutius darwinistes
d'aquesta zona que entre les p

Explicació en base a la selecci

Explicació genèrica (sense con

No s'acceptarà cap resposta la

48. PAU 2009 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 3 (Opció A)

OPCIÓ A

Exercici 3

Llegiu el text següent, que fa r
de la pell originada per un al·le

La maledicció dels negres b

**Tanzània nomena una diputa
víctima d'assassinats rituals**

Així que neixen, ja són rebutj
mare, perquè creu que ella és

Pateixen problemes oculars i
N'hi ha molts que moren joves

1) Expliqueu raonadament
mare sigui l'única respons
[1 punt]

Han d'escriure els genotips
albins: per exemple Aa x A
normal). La nomenclatura
...)
Han d'explicar que l'homoz
heterozigots (o homozigots

0,3 punts per la nomer
0,7 punts per explicar

Total de la pregunta 1: **1 p**

2) Tenint en compte que la
éssers humans, utilitzeu el
de pigmentació en les pers
[1 punt]

Han de relacionar la inform
d'esmentar que els canvis de s
aminoàcids de la proteïna. És

En qualsevol cas, cal que l
del flux d'informació gènica.

0,6 punts per establir c
0,4 punts per contextu
(malgrat que aquest ge
alumnes no tenen perqu
consideren que aquest

Total pregunta 2: **1 punt (0,6 +**

3) Expliqueu raonadament
nord d'Europa hi ha més p
[1 punt]

A l'Àfrica, degut al alt grau d'irr
morir, per la qual cosa la repro
menys nens albins (selecció n
nens són assassinats.

0,4 punts per esmentar
0,1 punts per esmentar
albins)
0,5 punts per contextu
al Nord d'Europa hi h

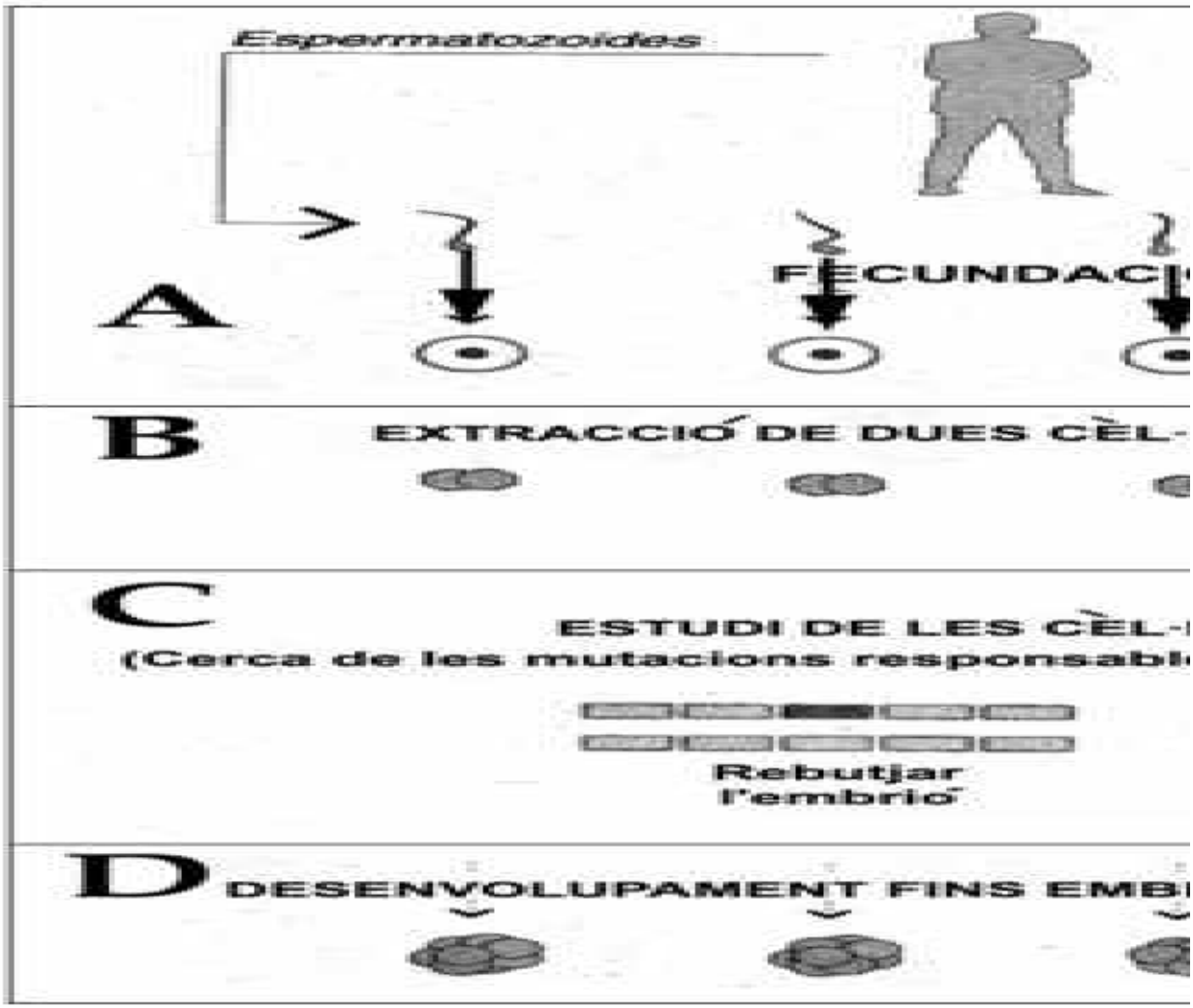
Total pregunta 3: **1 punt (0,4 +**

49. PAU 2009 · Juny · Sèrie 4 · Exercici 3 (Opció B)

OPCIÓ B

Exercici 3

Entre un 5% i un 10% dels c
preveure. Si una parella pres
implicats en la manifestació d'
seus embrions, procediment c
Assistida. A continuació, s'es
però es mostren desordenad



FONT: Figura modificada

1. Responeu a les qüestions s
[1 punt]

a) Ordeneu les quatre fases d
Per ordenar bé <u>totes</u> les fases

	Fase (A, B, C o D)	**Explicació** Pel conjunt de le
1	**A**	Es fa una fecun cèl·lules dels em
2	**D**	Es deixen deser **(0, 05 punts)**
3	**B**	S'extreuen dues **(0, 05 punts)**
4	**C**	S'analitza el s determinats tipu En cas contrari,

<u>Total de la pregunta a):</u> **0,5 pu**

b) Expliqueu per què en aque cèl·lules dels embrions. Justifi

<u>Resposta model:</u> Perquè tot mitòtiques successives, i per t al·lels, o el mateix contingut g

0,2 punts per dir que tote (o zigot) per divisions n

0,3 punts per dir que t al·lels, o el mateix conti engloba l'anterior, però p cas de selecció d'embrio

<u>ATENCIÓ:</u> Si diuen que tenen

<u>Total de la pregunta b):</u> **0,5 pu**

2) Si la mare és heterozigota p
seus òvuls portaran aquest al·l
[1 punt]

No, perquè durant la meiosi els
del DNA (o material genètic, o
cèl·lules són *n*, i per tant només

0,1 punts per dir que No
0,4 punts per parlar corre
0,5 punts per dir que des
porten un dels dos al·le

Total de la pregunta 2: **1 punt**

3) Un dels gens que presenta
Quan les cèl·lules afectades te
que contenen és defectuosa,
afectades, la qual cosa gener
mutats i la proteïna defectuosa
[1 punt]

Han de relacionar la informació
que els canvis de seqüència en
proteïna. És possible que parlin

En qualsevol cas, cal que la jus
flux d'informació gènica.

0,6 punts per establir c
0,4 punts per contextua
esmentar que ens indivi
BRCA1 funcional o que
d'aquesta proteïna.

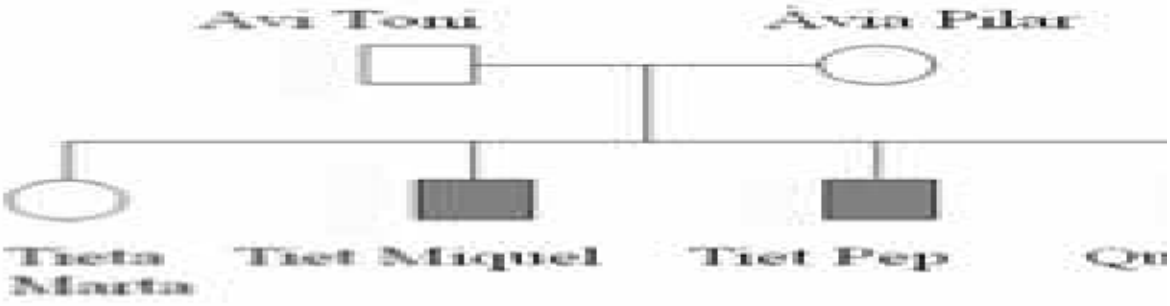
Total de la pregunta 3: **1 punt**

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

Exercici 4

A un grup d'alumnes del
professor de biologia els ha
caràcter hereditari fàcil d'ob
poques variants. Han d'anotar
manifesta personalment aques
seus germans i als se
especialment els pares i els av

L'Anna, una alumna del grup
l'orella, que pot ser lliure (imat
a la cara (imatge B), i ha repr
l'arbre genealògic següent, en
gris indiquen les persones a
enganxat:



1) A partir d'aquestes dade
[1 punt]

a) El caràcter *lòbul de l'ore*
aportant evidències que ob

El caràcter lòbuls de l'orell
- La primera parella de la g
d'aquest fet: tots dos proge
amb els lòbuls enganxats.
- A l'Anna i a la seva germa
lòbuls lliures mentre que la

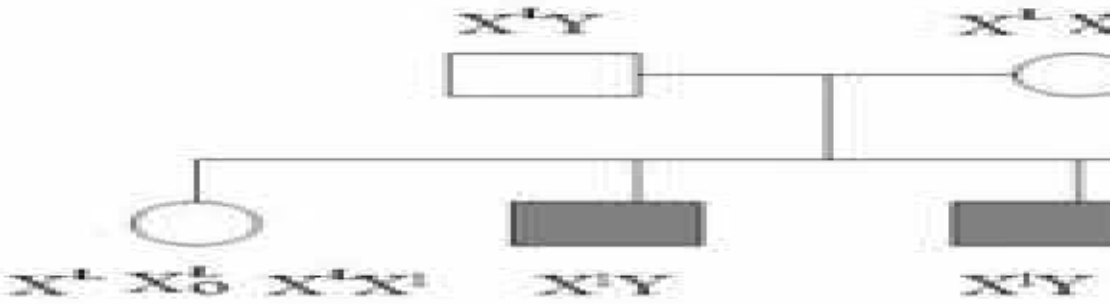
0,1 punts per dir que é
0,4 punts per justificar-
bé amb els pares Q

Total pregunta a): **0,5 punt**

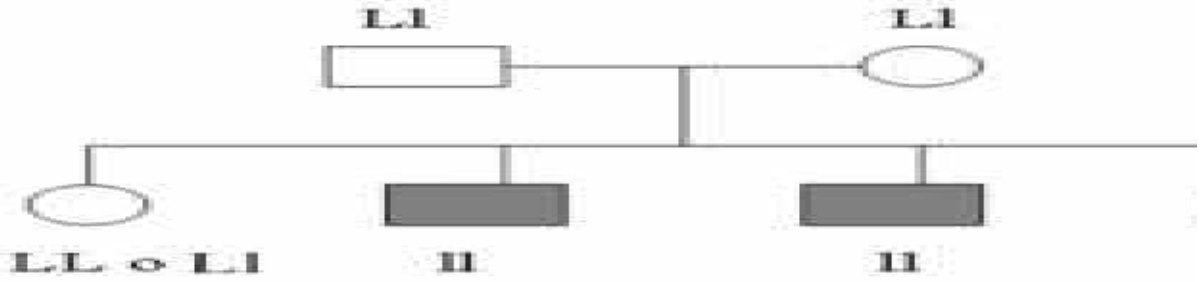
b) L'herència del caràcter *lòbu*
resposta aportant evidències q

L'herència del caràcter lòbu
Només podem descartar el
l'Anna. Veieu els arbres ge
correctament no cal que fa
Total de la pregunta b): 0,5

Exemples de justificacions
fet necessàriament:
- Si suposem que el lòbul e



- En canvi. Si suposem que és



2) Responeu a les qüestion
[1 punt]

a) Si l'Anna tingués un gerr
lòbul de l'orella lliure? Justi

Tenint en compte l'esquem
75%) de néixer amb els lòb

0,2 punts per la probab
0,3 punts per la justifica

Total pregunta a): **0,5 punt**

b) La tia Júlia i l'oncle Man
per a aquest caràcter, qui
enganxat? Justifiqueu la re

L'aparellament de la tieta J

Ll × ll

↓

½ Ll + ½ ll

La probabilitat de tenir un d
tenir-los lliures també ½ (=
Per tant, **la probabilitat** de
½ · ½ · ½ = **1/8**
Hem de multiplicar les 3 pr
fill és un cas diferent.

0,3 punts per la probab
0,2 punts per la justifica
ATENCIÓ: si diuen que la
puntuació, fins a **0,25 punt**

Total de la pregunta b): **0,5**

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

Exercici 1

Després de diverses generacions,
mostra la genealogia d'aquesta fa

En la família Bonavista s'ha produ
hereditària, ja que el seu pare tam
hereditària.

1) [1 punt] Suposem que es tracta
aquesta genealogia? Expliqueu-ho

L'al·lel responsable de la miopia é
respectius no mostren aquest car

El gen responsable de la miopia n
(mascle) no ho és. Si fos lligat al s
seria hemizigot (XY), i per tant hau
NO ÉS NECESSARI QUE L'ALUM
que si fos recessiu el pare hauria

2) [1 punt] Amb la informació de l
següents (utilitzeu la simbologia a

INDIVIDU	GENOTIP O GENOTIPS POSSIBLES	
II-1	Mm	
II-2	Mm	
III-2	mm	
III-3	Mm / MM	

Aspectes clau a valorar:

[0.2 punts]	- utilitza la nomer
[0.05 punts]	- per cada genoti
[0.15 punts]	- per cada justific

3) [1 punt] La família va creixent, i
descendència. La primera filla (IV-
les probabilitats que, en el cas que

a) Per confirmar si la miopia de la
pregunta si són parents i si tenen f
pregunta?

Si tenen familiars amb miopia, i la
tingui una base genètica. A més, s
és molt probable que tots dos sigui
el fenotip de la seva filla.**[0.5 punts**

b) Quina és la probabilitat que ting

1/2 · 1/2 = 1/4 (o 25%) [admete

MARE / PARE	M	
M	MM	
m	mM	

ASPECTES A VALORAR

- [0.25 punts per donar el valor n

**- [0.25 punts per justificar-lo, ja s
el mètode dicotòmic]]**

52. PAU 2008 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 2

Exercici 2

1) [1 punt] Observeu el dibuix
a) Digueu a quina de les dues
meiòtica II) correspon la imatge
resposta.

[0,5 punts per l'apartat a, distrit

Fase: Divisió meiòtica II (Concre ha prou amb "Divisió meiò [0,25 punts]
Justificació: La justificació ha de inclou l'esquema que es mostra

- Els cromosomes, formats
homòleg corresponent, es

[0,125 punts]

- i posteriorment se separe

[0,125 punts]

b) En condicions normals, quin
meiosi?

Formar gàmetes (o cèl·lules
funció biològica és formar

[0,25 punts]

(És possible que incloguin a
meiosi –recombinació entre
genètic en fusionar-se dos
perquè no és el que es preg

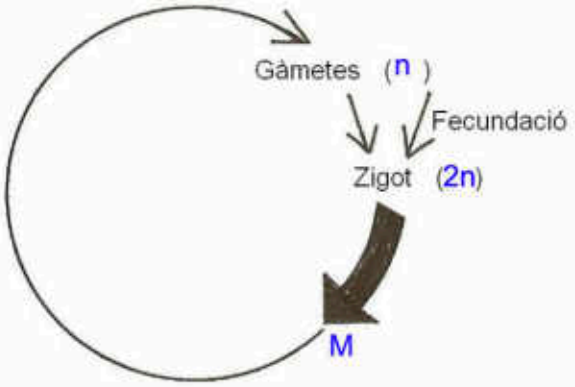
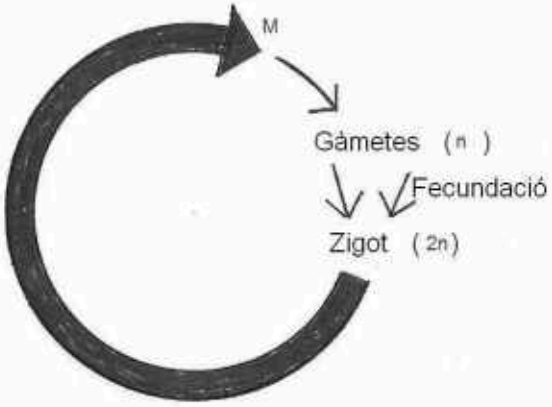
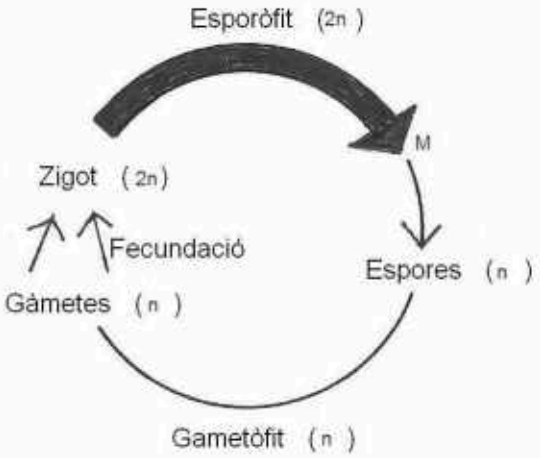
c) Segons Peter Duesberg, cor
que es mostra en el dibuix.

<u>Resposta model:</u>

El carcinogen impedeix que
qual cosa la dotació genètic

[0,25 punts]

2) [1 punt] En funció del mome
de cicles biològics, els quals es
—— Escriviu dins els parèntesis
—— Escriviu una M en el momer
—— Escriviu el nom de cada cicl

	Nom del cicle: haplont *o* haploide
	Nom del cicle: diplont *o* diploide
	Nom del cicle: diplohaplont *o* diplohaploide *o* haplodiplont *o* haplodiploïde

En total han d'escriure 15 ítems. Els errors no descompten pas.
La M ha d'estar situada en tots els casos al final de la fletxa gruixuda, però se serà lleugerament flexible en quan a la seva localització, sempre i quan es trobi propera al final de la fletxa gruixuda.

[0,07 per cada ítem encertat (n, 2n, haplont, M, ...); 0,07 x 15 = 1]

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

Exercici 4B

1) [1 punt] Responeu a les qü

a) Si Hb^A és l'al·lel normal i $Hb^$ taula següent:

Hb^A Hb^A	Hb^A Hb^S

[0,4 punts]	- per tots els ge
[- 0,1 punts]	- per cada al·lel dos al·lels ben e

b) Els eritròcits de les persone Semblantment, els eritròcits de contenen hemoglobina S. En c l'hemoglobina A com la S. Quir resposta.

Resposta model:

La interacció entre els dos al·le simultàniament les dues varian al·lel diferent.

[0,2 punts]	- per dir que és
[0,4 punts]	- per justificar c s'expressen sim d'hemoglobina)

ATENCIÓ: Malgrat la pregunta el nivell molecular, és possible fenotípic de la persona o dels

- Des del punt de vista fe
  és de dominància, atès
- Des del punt de vista fe
  d'herència intermèdia, a

En aquests dos casos donaren
adequadament. És as a dir, [0,
El motiu de valorar-ho amb la r
nivell molecular, però altramen
altres tipus d'herència.

2) [1 punt] Les persones heter
presència de l'hemoglobina S e
causant de la malària i, per tan
africanes on sovinteja la malàri
el mecanisme evolutiu que just
afectades per la malària.

Resposta model:

Com que la presència d'un úni
falciforme i alhora dificulta el d
tenen més probabilitat de sobr
mantingui una alta freqüència d
concepte de selecció equilibrad

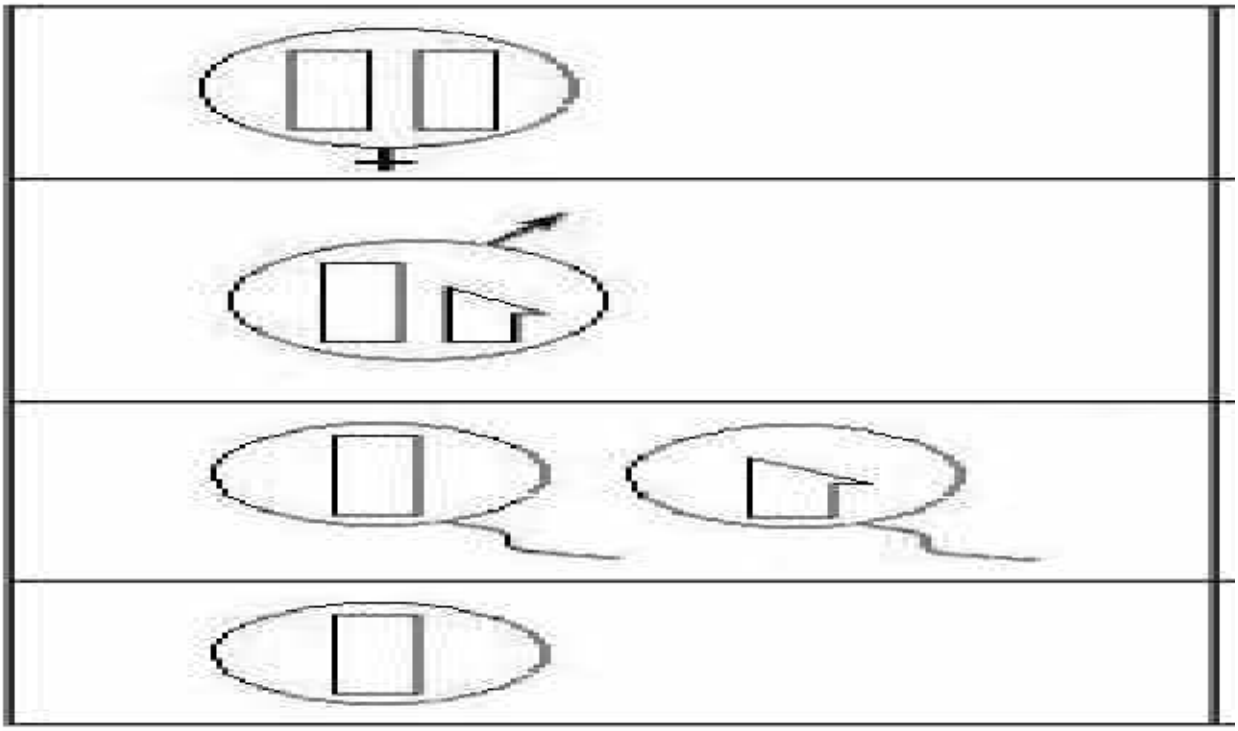
[0,5 punts]	- per dir que inte
[0,5 punts]	- per explicar ra heterozigots no molt menys prob malària.

- Qualsevol resposta lam
  que fan la Hb^{S-}, ...) es

54. PAU 2008 · Juny · Sèrie 5 · Exercici 3 (Opció A)

Exercici 3A

1) [1 punt] En l'esquema ante
de les mosques. Indiqueu, en
Expliqueu-ho.



[0,25 punts per cada res

2) [1 punt] Responeu a les qü

a) Certament, la imatge repres
melanogaster. Però, de quin c

Del color dels ulls

[0,2 punts]

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

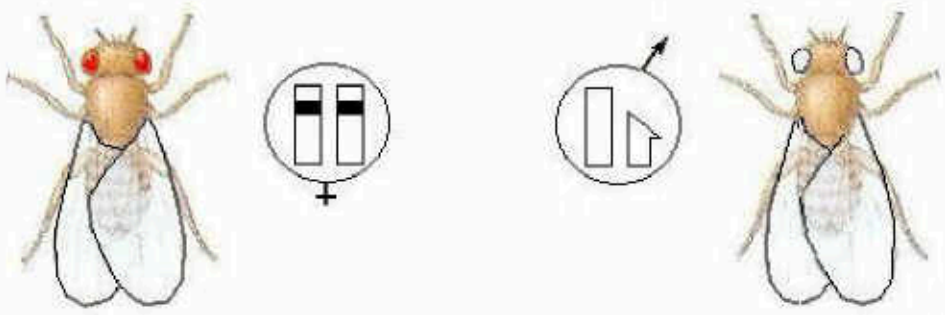
Lligat al sexe, dominant.

Lligat al sexe: s'observa que el cromosoma Y no és portador del locus per als al·lels d'aquest gen. Del primer encreuament, amb un pare amb ulls Negres (vermells) el 100% de les filles mostren els ulls negres, però cap fill mascle té els ulls negres. Aquest fet respon clarament a una herència lligada al sexe i és compatible amb els resultats obtinguts a la F2.

Dominant: Les femelles obtingudes a la F1 només disposen d'un al·lel amb informació per als ulls negres (vermells); tot i això tenen els ulls negres (vermells). Aquest fet és propi del caràcter dominant d'aquest al·lel.`

[0,8 punts, dels quals 0,4 punts per dir que és lligat al sexe i explicar-ho correctament, i 0,4 punts més per dir que és dominant i explicar-ho correctament]

3) [1 punt] Segons el patró d'herència que heu determinat, calculeu les freqüències genotípiques i fenotípiques que podem esperar de la descendència (F1) de l'encreuament següent:



$X^+ X^+$ XY

$X^+ X$ $X^+ Y$

Tots els mascles amb ulls negres (vermells): 100% ulls negres (vermells), 100% (X^+ Y)

Tots les femelles amb ulls negres (vermells): 100% ulls negres (vermells), 100% (X^+ X)

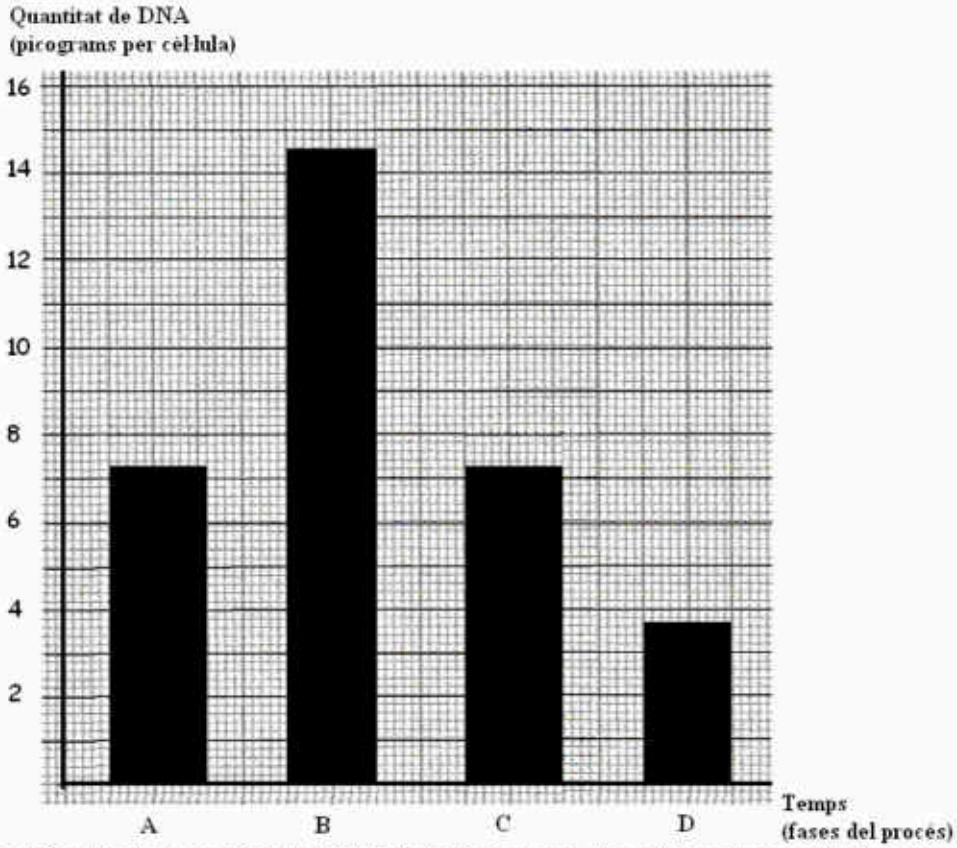
[0,4 punts si ho expressen no més en paraules "*tots els mascles ...*", i 1 punt si a més a més inclouen les freqüències expressades en % o en tant per 1, que és el que es demana]

55. PAU 2007 · Setembre · Sèrie 3 · Exercici 1

Pregunta 1

En l'espècie humana les cèl·lules dels ovaris que experimenten el procés de l'ovogènesi (formació d'òvuls) mostren variacions en el contingut de DNA al llarg de les diverses fases del procés.
La figura 1 mostra les variacions en la quantitat de DNA al llarg de l'ovogènesi. La taula 1 relaciona la quantitat de DNA que conté una cèl·lula amb el nombre de dotacions cromosòmiques que presenta.

Figura 1. Variacions en la quantitat de DNA cel·lular al llarg de l'ovogènesi



Taula 1 Relació entre la quantitat de DNA i el número de dotacions cromosòmiques

Quantitat de DNA (picograms per cèl·lula, 10^{-12} g)	dotació cromosòmica
3,65	n
7,3	2n

1) (1 punt) En observar el gràfic i la taula, un alumne de batxillerat ha afirmat:
"En el gràfic es pot identificar el procés de divisió cel·lular anomenat meiosi."
Discutiu la validesa d'aquesta afirmació a partir de les informacions que subministren el gràfic i la taula.

Demanarem un raonament similar al següent.

A partir del gràfic podem inferir:
- que una cèl·lula inicial que cont
- duplica el seu material genètic,
- i experimenta dues reduccions
estadi C, i després a 3.65 picog

La meiosi un procés de divisió ce
material genètic, experimenta du

Les observacions i la definició só

1 p	Relaciona les masses c meiosi
0,5 p	Relaciona incorrectame
0,2 p	No relaciona correctam
0	Fa servir malament el c

2) (1 punt) Justifiqueu perquè a
diploides a la fase C

Acceptant que es tracta d'un proc
cèl·lula té 7,3 picograms de DNA
cromosòmiques completes. Que
d'interpretar com que s'han sepa
disposa de dues dotacions cromo
cromosoma inclou dues cromàtic

1 p	Explica correctament qu cromosòmiques comple cromosòmica, tot i que cromosoma té dues cro
0,5 p	Explica correctament u
0 p	Altres respostes.

3) (1 punt) Al llarg de la vida fèrt
madurs. Podem afirmar que cad
diferent a la dels altres òvuls. E

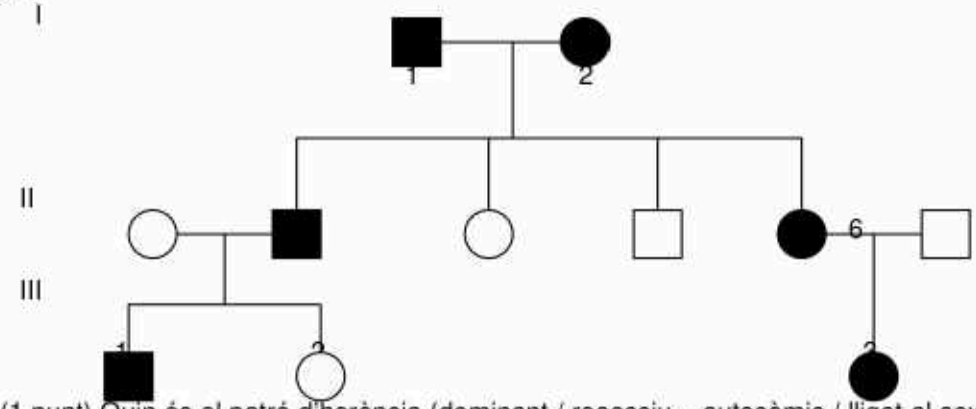
L'ovogènesi, el procés de formac
cadascuna de les meiosis que es
d'intercanvi genètic entre els cro
d'intercanvi genètic (la recombina
(apareixen cromosomes inèdits)
probabilitat que es repeteixen al
totalment despreciable i els òvuls
esmentar com a causa de la dive
homòlegs.

1 p	Explica correctament el qualsevol d'aquestes p • Per recombinac • Per segregació
0,5 p	Qualsevol de les possib
0 p	Altres respostes.

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

Pregunta B4

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.- (1 punt) 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

*El patró d'herència és **autosòmic-dominant**. És dominant doncs veiem que la parella de la generació I està afectada i, en canvi, té fills afectats i no afectats; això significa que són heterozigòtics i, per tant, l'al·lel que s'associa a la malaltia ha de ser dominant. És autosòmic: la presència de tres dones afectades ja ens indica que és difícil que sigui lligat al sexe, al cromosoma X. Si fos lligat al sexe dominant no podríem explicar el fenotip de II-3 (seria heterozigòtica però estaria afectada, i si fos lligat al sexe recessiu igualment II-3 estaria afectada per la malaltia.*

2.- (1 punt)
"En una persona sana, l'al·lel normal s'expressa en una proteïna que evita l'excessiva proliferació cel·lular"

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

Els malalts de Von Hippel-Lindau tenen l'al·lel afectat i això comportarà que certes cèl·lules proliferin en excés, produint-se un creixement anormal del teixit, un tumor. **El procés afectat ha de ser la mitosi**: *"possiblement l'al·lel "normal" conté la informació per una proteïna que inhibeix les mitosis, de forma que si no hi ha suficient expressió d'aquesta proteïna (o si és defectuosa)* el procés cel·lular mitòtic es produirà per sobre de l'habitual en certes cèl·lules de les persones afectades.

*(*No és exigible que contestin amb aquesta precisió.)*

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

El sistema immunitari té uns tipus cel·lulars (leucòcits) especialitzats en detectar cèl·lules que tenen desregulat el seu cicle cel·lular i que es divideixen sense control: són, sobretot les cèl·lules nK (semblants a limfòcits T però sense especificitat) i també cèl·lules "T citotòxiques" que poden destruir la cèl·lula afectada,

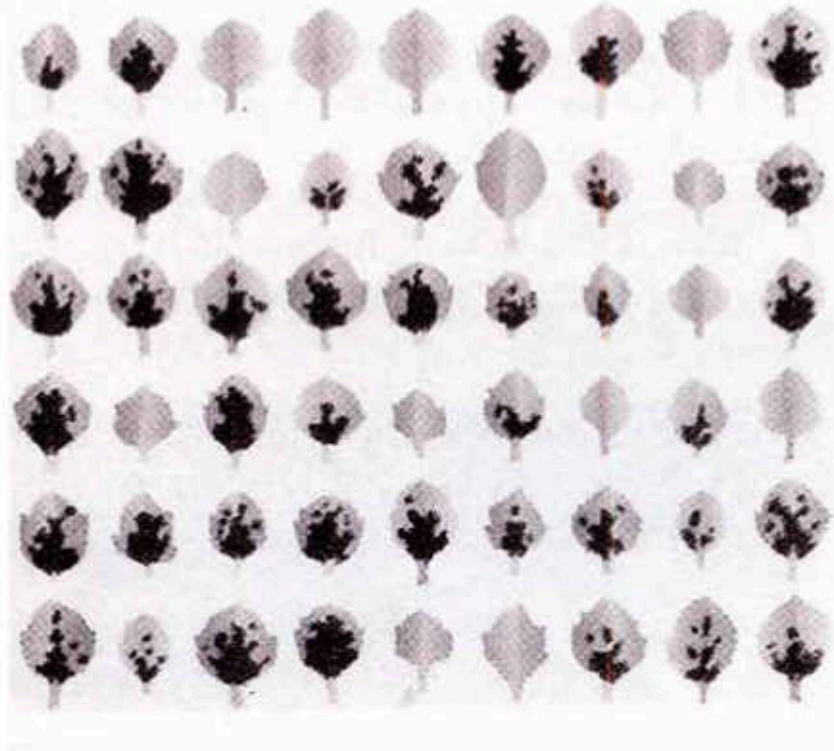
Un dels procesos que intervenen es denomina fagocitosi. També podria esmentar-se l'apoptosi.

57. PAU 2007 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 2

PREGUNTA 2

Algunes espècies de plantes presenten dimorfisme en relació a la presència de taques a les fulles: uns exemplars tenen fulles sense taques i d'altres tenen les fulles amb taques més o menys grans.

Es va autofecundar una planta amb taques a les fulles. El dibuix mostra una fulla representant de cadascun dels descendents.



1.(1 punt)
Proposeu un patró d'herència que expliqui aquests resultats. Indiqueu els significats de tots els símbols que feu servir, el genotips de la planta original, tots els genotipus possibles dels descendents i els fenotipus corresponents.

La pregunta exigeix que l'alumnat faci un recompte dels dos tipus de fulles presents entre la descendència.

- sense taques: 14/54=0.259 (~0,25, és a dir 25%)
- amb taques: 40/54=0.740 (~0,75, és a dir 75%)

Un patró d'herència que expliqués aquests resultats seria el següent:

Herència autosòmica dominant
- al·lel amb taques, T
- al·lel sense taques, t

(T>t) (l'al·lel T domina sobre l'al·lel t)

Tt x Tt
amb taques amb taques

T t T t

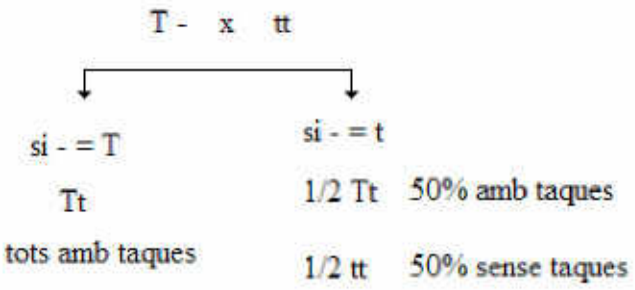
	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

1/4 TT
1/2 Tt — amb taques — 3/4 (0,75 - 75%)

1/4 tt — sense taques — 1/4 (0,25 - 25%)

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

L'encreuament amb l'homozigot recessiu permet discriminar el genotipus. En cas que tota la descendència tingui taques a les fulles, la planta amb taques és homozigòtica per a l'al·lel dominat (TT). Si entre la descendència hi ha individus sense taques a les fulles, llavors la planta és heterozigòtica.

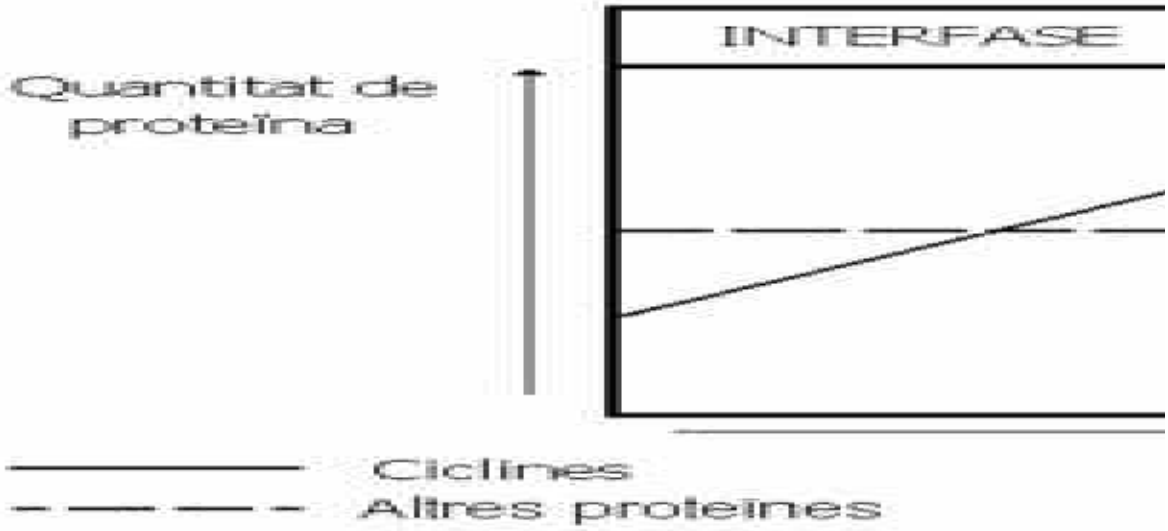


58. PAU 2007 · Juny · Sèrie 2 · Exercici 3 (Opció B)

PREGUNTA B3

Cicle cel·lular 3

S'ha investigat la influència que cert
divisió cel·lular en un cultiu de cèl·lu
El gràfic següent es va construir a p



1. Creus que els resultats representats en el gràfic poden ajudar a resoldre el problema que es volia investigar? Explica-ho.

Hi ha una clara diferència entre l'evolució de les ciclines i de la resta de proteïnes. Mentre que la quantitat d'altres proteïnes és manté constant a les cèl·lules del cultiu, s'observa una clara variació pel que fa a la quantitat de ciclines. El patró de variació de la quantitat de ciclines és repetitiu i coincideix amb un augment gradual durant la interfase i part de la mitosi per caure sobtadament en el moment de la divisió cel·lular. Si més no, es pot afirmar que hi ha relació entre la quantitat de ciclines i la divisió cel·lular en el cultiu.

2. Com pots observar al 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 aparegués una meiosi? Explica-ho.

Les cèl·lules musculars, com totes les cèl·lules somàtiques de l'organisme humà, no experimenten meiosi, procés de divisió cel·lular que esdevé únicament a la formació de les cèl·lules germinals

3. Al llarg de quin procés biològic dels humans es produeix la meiosi? Explica la importància de la meiosi en el context d'aquest procés.

La meiosi es du a terme en les gametogènesis (formació d'òvuls i espermatozoides). Aquest procés fa possible la reducció del nombre de cromosomes a la meitat, procés necessari per tal d'assegurar el manteniment del nombre de cromosomes de l'espècie i que es restaurarà en el moment de la fecundació quan es produeixi la fusió dels nuclis cel·lulars procedents dels gàmetes.
A banda, i degut als processos d'intercanvi de fragments cromosòmics que es produeix mentre s'efectua l'aparellament de cromosomes homòlegs en els primers moments de la meiosi, els gàmetes resultants mostren unes combinacions genètiques inèdites i diferents, fet que col·labora a la creació de diversitat genètica.

59. PAU 2006 · Setembre · Sèrie 4 · Exercici 1

Exercici 1

1.- (1 punt)

a) (0.4 punts)
És **certa**. Efectivament, obser
cromosoma Y, la qual cosa és
d'un cromosoma Y determina c

b) (0.6 punts)
És **falsa**. En el cariotip obse
condensació en què es troba e
en aquest cas per mitosi. La i
ella trobem la cromatina, no
sanguínia, no origina els gàme
mitosi.

2.- (1 punt)

a) (0.6 punts)
La irregularitat consisteix en l
causa ha d'estar en la dotació
originaren el zigot, la cèl·lula
l'espermatozoide era XY i, per
procés de meiosi que les va
s'hagués tractat de l'espermatc

b) (0.4 punts)
Totes les cèl·lules d'aquesta pe
mitosis a partir del zigot origina

3.- (1 punt)
(0.2 punts per cada fila corre

Cèl·lula	n / 2n	
Oogoni	2n	Els oogor lloc als o cromosòn
Oòcit I	2n	Els oòcits de l'ovogè
Oòcit II	n	Els oòcits fase de la tant, serà que fa a qualsevol
Ovòtida	n	Les ovòtic no té lloc cèl·lules n
Òvul	n	L'òvul és altres tres esmenti), de l'ovòtic

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

Solució no disponible: la pauta oficial no la inclou o no s'ha pogut localitzar.

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

Solució no disponible: la pauta oficial no la inclou o no s'ha pogut localitzar.

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

Exercici 1

1) (1 punt)
beines grans P __ , beines pet
forma corbada R __, forma rec

S'acceptarà com a correcta qu
gen reservant la majúscula a l

A la F1 totes les mongeteres s
al·lels dominants. Així si fem l'

Es compleix la llei d'uniformita
(races pures) per aquests al·le

Com fa referència a explicar la
correcte si l'alumnat respon "la

0.2	Si els al·lels estan expr recessiu.
0.1	Si no s'indica el tipus de
0.4	Si es justifica correctam
0.4	Si relaciona correctame esment dels fenotipus i

2) (1 punt)
En encreuar dos individus de l

4670 / 520 aproximadament 9
1570 / 520 aproximadament 3
1530 / 520 aproximadament 3
520 / 520 1

També fóra correcte dividir cad
Obtenint 9.02, 3.03, 2.95 i 1.0

PpRr



	PR
PR	PPRR
Pr	PPRr
pR	PpRR
pr	PpRr

A la taula es poden comprovar

0.3	Per calcular correctam Considerarem correcte
0.3	Fa taula de Punnett cc
0.2	A partir de la taula calc
0.2	Relació freqüències es

3) (1 punt)

La hipòtesi d'aquest estudiant
bé a les **proporcions** espera
estiguessin lligats, esperaríem
diferents als no recombinants i
No obstant, si els gens estig
podrien obtenir-se uns resultat

1	Per dir que NO es coh
0.4	Discussió amb errades
0	Per dir que NO sense

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

Exercici 3B

1) (1 punt)
a) (0.4 punts)
El cicle biològic humà, com el
perquè en la fase diploide es
haploide es limita als gàmetes,

0.2	Diplont o diploide
0.2	justificació

b) (0.6 punts)
- **El gàmeta A** és haploide, pe
haploides per tal que després c
- **El zigot** és diploide, perquè s
- **Les cèl·lules del fetus** sór
diploide. La mitosi conserva la

Per cada pregunta

0.1	Haploide o diploide (cromosomes)
0.1	justificació

2) (1 punt)
- **La figura 1** correspon a la
separen els cromosomes homò
recombinat). Per tant, pot co
diagrama.
- **La figura 2** correspon a la mi
Possiblement no es tr
recombinació entre cror
A més, els cromosomes
Per tant, correspon a la divisió

Per cada cas

0.1	Dir correctament si és
0.2	Dir correctament a qui
0.2	Justificar aquesta asso

3) (1 punt)

Seria genèticament idèntic a l'h
de la informació genètica de la

0.3	Idèntic al pare
0.7	Al nucli de cada cèl·lul

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

Exercici 2

1) (1 punt)



2) (1 punt)

La reproducció asexual present
màxima puntuació si assenyale

- major poder de colonitz
- menor temps entre fecu
- estalvi d'energia perquè
- no cal dos individus
- pas de tota la informaci

desavantatges:

- no hi ha variabilitat gen
  davant d'un canvi sobta
- es redueix el canvi genè
  profase I de la meiosi (
  gàmetes); ni distribució
  progenitor.

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

Exercici 3

1.
Les cèl·lules que s'estan divid
nombre de cromosomes (A): s
cromàtides (C). A la cèl·lula B
cèl·lules son d'una mateixa esp
haver tants cromosomes, si a la
Es troben en metafase ja que e
de la cèl·lula). (Es considerarà
separar-se).

2.
a)
Aquesta espècie té 2n= 6 o n=3

b)
La meiosi permet mantenir co
cèl·lules sexuals (gàmetes) ting
l'espècie. També incrementa la
dels cromosomes homòlegs a la

3.
L'afirmació NO és vàlida. Tant
el zigot seria 4n i, és clar, hauri

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

Exercici 4

1.

Aquesta malaltia s'hereta seg
perquè llavors l'individu III2
tingués també (X^mX^m). Tampo
com a mínim, de la parella III
la malaltia.
El patró autosòmic-recessiu pe
Suposant M-al·lel "normal" d
els genotips serien:

I2-I3-

2.

a)

	S
Freqüències	9/25.000

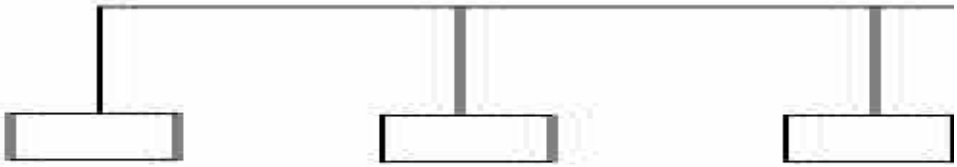
b)

L'origen d'aquesta gran diferè
($9/25.000 = 3{,}6.10^{-4}$), **molt sup**
160 vegades inferior a la de Su
$= 8{,}99.10^{-7}$, unes 400 vegades
fundador". Algun o alguns de
afectats o bé fossin **portadors**
comunitat petita, amb una p
d'endogàmia, de forma que fo
en una població petita actuarà
hagi estat posteriorment pobla
eliminada la presència d'aques
població.

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

Exercici 4

1.- (1 punt)
La figura representa un pos
fills (l'enunciat no el concr
representats i el nombre sig



+0.2 punts	• Representar co
+0.8 punts	• Identificar el pa **dominant i indic** **sexe recessiu, au** probables.
+0.5 punts	• Dir que tots qu probabilitat, **o bé** • Dir que el patr
+ 0.2 punts	• Proposar (de fo més probable.

2.- (1 punt)

a) (0.5 punts)

0.5 punts	• Fa un raonament c combinacions possil • El raonament ha d • En les pers sexuals X i Y • Les dones cromosoma X • Pel que fa a la tau combinacions crom Punnett amb les con Cromosom XX XY Esp
0.3 punts	• Elabora una taula
0.3 punts	• Fa un raonament c acceptar.

b) (0.5 punts)

0.5 punts	• Afirma que té r • L'argumentaci contingut): • l'òvul s • pel que d'esperma porten el c • per tant sentit que fecundaci sexe.
0,25 punts	• Afirma que té r però incomplet, o
0 punts	• Afirma que té r

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

Exercici 4

1.-

a) (0.5 punts)

0.5 punts	• S'Explicita la si • En tract assignar a • S'accep (majúscul diferents (• Per exer a per l'al·l de la següe • S'omple correc Gàmetes procedents de l gallina mare (F1

0.25 punts	• No explicita la
0.1 punts	• Explicita la sim
0 punts	• Altres respostes

b)

0,5 punts	• Esperem obteni 1/ 1/ 1/ • Evidentment probabilitats corr
0 punts	• Respostes inco

2)

Individu que per a u
Al·lel que no es man gen
Cèl·lula sexual
Dotació cromosòmic cicle biològic diplon
Cromosoma que inte

0,2 punts per apartat cor

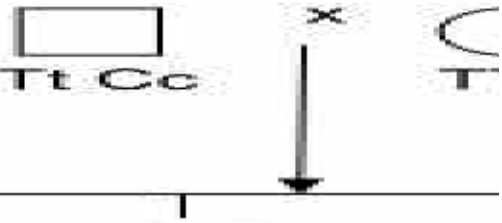
69. PAU 2004 · Setembre · Sèrie 5 · Exercici 2

Exercici 2

1. (1 punt)

A) Haurà d'indicar-se l
TT no talassèm
Tt heterozigot p
tt homozigo

cc hipercole
C_ no hiperc





En el cas de la talassèmi
indica si la malaltia és dom
heterozigots (0.5 punts)

B) Suposarem que an
és de ¼ ja que de cada 4 c
indica que cas de trobar-se al
correcte (0.5 punts)

2. (1 punt)

L'alumnat haurà d'exp
codifiquen. També haurà d'i
constitueixen el material here
afecta a una proteïna (hemo
codifica. La mutació provoca
es troba també en el cromosc
de l'individu portador de la mu

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

Exercici 4A

1. (1 punt)

	Tipus de cicle
Cicle 1	diplont
Cicle 2	haplont
Cicle 3	diplohaplont

Tot bé o 1 errada o cas
2 ó 3 errades o caselle
més de 3 errades o cas

2. (1 punt)

En el cas d'unes condi
reproducció sexual. La sexuali
meiosi i distribució a l'atzar d
alguna de les noves combinac
ambientals. Pel contrari, la
genèticament i per tant pod
ambient canviant. Fins i tot
hàbitat concret.

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

Pregunta 2

1)
a)

Característiques pròpies del cicle diplont.	Fase pluric Fase de mi
Nom del procés de divisió cel·lular A	Meios
Nom del procés de divisió cel·lular D	Mitos

b). Els gàmetes són les dues cèl
Aquestes són les cèl·lules que e

2) Un exemple podria ser aquest

mà

En qualsevol cas, es valorarà el
- Que els gàmetes siguin
- Que el zigot es formi per
- Que el zigot es divideixi ser l'única cèl·lula diploid
- Que en la fase haploide

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

Pels exàmens de repetidors/es

PLA ANTIC

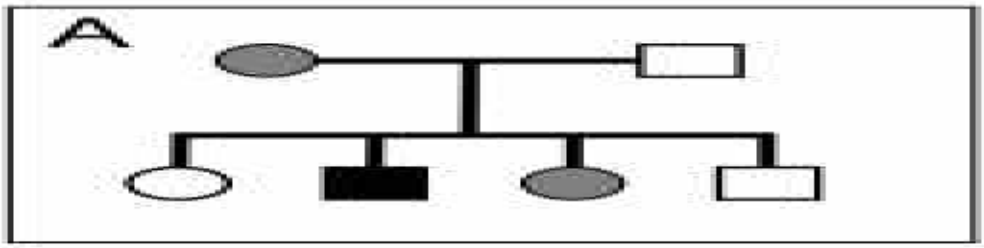
1)
0,25 per identificar A com metafa
0,25 per identificar B com anafas
Justificació
(0,25) A està en metafase perqu
(0,25) B està en metafase p
cromosomes s'han separat i es

2)
La cèl·lula C ha experim
sense que encara s'hagi produït
que cadascun del nuclis sigui 2n
També es pot acceptar
seus nuclis, tant els de C com
estaria relacionat amb que la cèl

Com a justificació també es poc
mitosi i per tant a passat la fas
genètic que C ja que està a punt
duplica el material genètic. Si es
que C té el material genètic repa

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

Opció B Pregunta 4



E

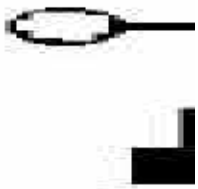
1) (1p)

	Patró d'herència	
A	Lligat al sexe recessiu (0,3)	Un del femella al·lel e femelle

B	Autosòmic recessiu (0,3)	A parti afecta dos in la 2a II
C	Autosòmic dominant o lligat al sexe dominant (0,2 + 0,2)	La fem afecta domin

2) 0,5 p

A)



B) *0,5 p*
La filla ***no*** *podrà transmetre l'*
l'alteració es troba al cromos
cromosoma X.

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

1. (1 punt)

Hi ha una errada a l'enunciat: hauríem d'haver dit que **no p** exàmens contestats veiem que dificultat afegida: resolen l'exer recessiu. Cas que es detecti respostes raonades de forma co

a) Dominant o recessiu.

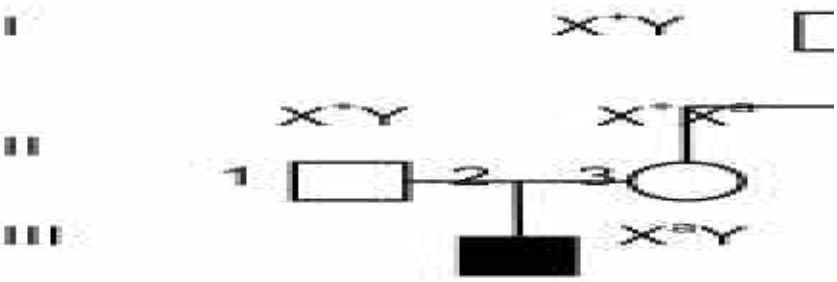
puntuació	Tipus de respost
0,5 punts	Es raona i justific dominant seria i (qualsevol dels fi
0,25 punts	Es diu que el g explicar el pedig
0 punts	Altres respostes.

.b) Autosòmic o lligat al sexe.

puntuació	Tipus de respostes
0,5 punts	Es raona i justifica impossible que l'h tinguessin un fill perfectament, perq Y i de la seva heterozigòtica i per
0,25 punts	El gen és lligat al però no es falsa la
0 punts	Altres respostes.

2. (1 punt)

a) X^+ o X^A = al·lel normal
X^- o X^a = al·lel que prod
(les lletres poden varia
minúscula pel recessiu).



puntuació	Tipus de respost
0,5 punts	S'explicita la non
0,25 punts	La nomenclatura • No s'exp genotips • S'explicit genotips
0 punts	Més de dos erro exemple situar e

b)

GA

Per tant, la parella II-1 amb II-2 probabilitat és de 0.25)

puntuació	Tipus de respo
0,5 punts	Qualsevol de l • La par utilitza a l'ant dicotòr no és i • L'alum tenir fi correct
0 punts	Justificacions algebraic), o b

3. (1 punt) Expliqueu per què u d'un enzim present a les neuron

puntuació	Tipus de respo
1 punt	Explica que la proteïnes i que conté el gen c així com totes originar la mala
0,75 punts	L'alumne expli proteïnes, però zigot i cèl·lules
0,25 punts	Explica la bas que conté la i substància).
0 punts	Qualsevol altra

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

Opció B. Pregunta 4

1. (1 punt)

a) (0.5 punts)

puntuació	Tipus de respos
0,5 punts	La cèl·lula del r cèl·lula somàtic L'espermatozou d'un exemple d haploides.
0,25 punts	L'alumne respo ronyó o de l'esp de cromosomes
0 punts	Nombres erroni

b) (0.5 punts)

puntuació	Tipus de respos
0,5 punts	L'òvul de cirere reproductora (s La cèl·lula de la es tracta d'un e
0,25 punts	L'alumne respo cirerer o de la fu cromosomes pe
0 punts	Nombres erroni

2. (1 punt)

a) (0.5 punts)

puntuació	Tipus de respos
0,5 punts	**d)** – la fase haploic produeix esperr germinals) i en – la fase haploic que participen e – la fase haploic que s'originen e – en el cicle biol úniques cèl·lule – També si es d
0.25 punts	– Encerten l'opc
0 punts	– Opcions difere

b) (0.5 punts)

puntuació	Tipus de respos
0,5 punts	**a)** – en el cicle dipl cèl·lules diploid germinals). – perquè en aqu les cèl·lules (o – els organisme diploide. Per tar
0.25 punts	– Encerten l'opc
0 punts	– Opcions difere

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

Exercici 3a

1) (1 punt)

a)
L'al·lel que causa la malalti
hauria de tenir al menys un
l'al·lel que causa sordesa).

b)
Exemple d'esquema:
Nomenclatura (se'n pot utilitz
A — al·lel que permet audició
a — al·lel que causa sordesa

2) (1 punt)
L'esquema ha de mostrar el
té lloc el procés de transcripc
el procés de traducció o sínte

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

Exercici 2b

1)
La **conjugació** es una form
informació genètica proceden

2)
El procés de divisió cel·lular r

a) **reducció del nom**
divideix dues vegades succe
número de cromosomes que
cèl·lules i dels seus nuclis en
permet **mantenir constant** e
b) **increment de vari**

3)
Ja hem dit que la reprodu
individus de la mateixa e
proporciona una **major flexi**
més àmplia sobre la que actu
Per tant, en el cas
proporciona **més possibilita**

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

Exercici 3a

1)
En la seva explicació l'alumnat haurà d'esmentar que en l'**anafase** es produeix el desplaçament de les **cromàtides** en direcció als pols de la cèl·lula.



2a)
La **diferenciació**, el procés de formació dels diversos teixits, no depèn ni del **nombre** de cromosomes ni de la **quantitat** ni del **tipus** d'informació que tenen les cèl·lules, sinó de la **informació** que s'**expressa** en cada un dels diferents tipus de cèl·lules.

S'acceptarà que l'alumnat, amb les seves pròpies paraules, es refereixi a que en cadascun dels diferents tipus cel·lulars s'**expressen gens diferents** (és diferent **cromatina** que és funcional). No es tracta de processos de mutació o recombinació

2b)
En el procés de formació de l
diferències respecte a la n
següents :
– la meiosi **no** conserva
meitat
– la meiosi **no** conserva
processos de **recomb**
divisions provoquen l'
homòlegs.

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

Exercici 4a (-->exercici)

1)
En un moment determinat (a
una **mutació** produïda a l'atz
medi), va afectar aquest **gen**
el warfarin com a raticida, els
eliminats, mentre els que por
reproduïen. Això va provocar
de rates, fent ara que molts a
No es donarà cap pur
warfarin" o similars.

2a)
L'al·lel que produeix resistèn
primer encreuament haurie
sensibles.

2b) Aquest gen ha de ser **au**
Serà vàlid un qualsevol d'aqu
- Raonament sobre el
(cromosoma X) el progenitor
X^RY (on X^R seria l'al·lel que p
els fills mascles serien $X'Y$ (s
ja que X^R és dominant). El fe
tipus en els dos sexes ens
- També es podria rac
raonament anterior, totes les
resistents. Com que n'hi ha u

X^R: al·lel que produeix resistè
X': al·lel salvatge

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

Exercici 1

1) (1 punt)
En les poblacions amb ram
favorablement els individus
aliments més complets (exc
èpoques de manca d'altre
seleccionats, ja que arriban
caràcter de poder degradar
en una població concreta e
toleren i el fet de ser un al·le

2a) (0.5 punts)
El patró d'herència del creu
ens adonem que és possibl
hauria de manifestar el car
(del pare I2 rep el cromosor
caràcter però no pot rebre X

| P
D |
|---|
| |
| |

Lligat al sexe recessiu

Autosòmic* recessiu

(*cromosoma 2)

2b) (0.5 punts)

INDIVIDU	I 2
GENOTIP	Aa

3) (1 punt)

Biomolècula	Exemples de mateix grup
LACTOSA	— maltosa
	— sacarosa
	(també: cel·lob isomaltosa,...)
LACTASA	—enzims: tripsi
	— hormones: ti
	(també: his col·làgena, all immunoglobuli hemoglobina, .

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

Exercici 1

1) Si és un caràcter lligat a
a) Els gens es tr
holàndric). En
que la femella II
b) Els gens es tr
ginàndric). L'h
podria ser X^LX

Però la
l'encreuament a
així.

En l'altr
X^LX o XX, i en
la femella II-2 e
està lligat al sex

L'alumnat també podria d
troba al **cromosoma 7**, pe

No és necessari que l'alum
conceptes en la seva argume

2a) (0,5 punts). El patró d'he
és lligat al sexe perqu
individus de la genera
però no estan afectats.

2b) (0,5 punts) Alel domina
sempre que es justifiqu

3a) (0,5 punts) La probabilitat és ¼.

3b) (0,5 punts)L'homé II-1 és **ll**.

- Si la dona és homocigòtica **LL,** tots els fills seran normals heterocigots.
- Si la dona és heterocigòtica **Ll,** la probabilitat de que cada fill de la parella sigui normal, no afectat per la malaltia, és de ½, però per a cada un d'ells les probabilitats són independents; per tant, els cinc fills poden ser tots normals, tot i que la probabilitat d'aquest cas sigui baixa.
- Si la dona és homocigòtica recesiva (**ll**), no poden tenir fills normals.

L'alumne ha de respondre que sí és possible i argumentar com a mínim el primer cas.

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

Exercici 3b

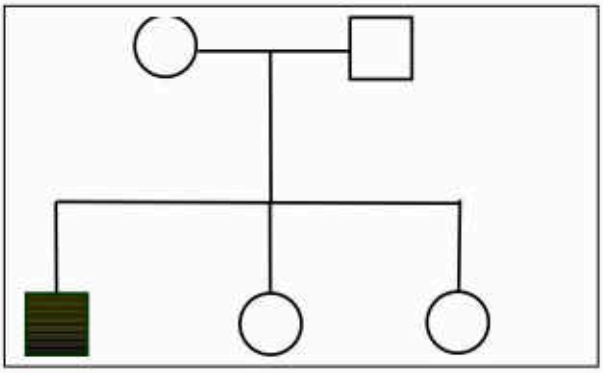
L'exercici avalua coneixements sobre genètica. A partir de l'article s'haurà d'identificar el patró d'herència de la fibrosi cística. Tot seguit s'elaborarà un pedigrí a partir d'unes dades familiars concretes i per últim s'explicarà la inconveniència de la consanguinitat.

1) És el cas **C**. El fet que sigui necessari que el pare i la mare siguin portadors exclou l'herència lligada al sexe i indica que per patir la malaltia haurà de donar-se *homozigosi* (ja que com diu el text la transmeten conjuntament).

2)

Genotipus:

Pare i mare: **Ff;**
fill afectat: **ff**;
filles: **FF**



3) En el cas d'alteracions o malalties que es transmeten per al·lels recessius és més probable obtenir descendents homozigotics (i per tant afectats) quan hi ha encreuaments consanguinis, per això no és convenient i a la major part d'espècies s'evita d'una manera natural.

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

Exercici 2B

1) L'home s'equivoca: la dona
pare fos daltònic. La seva àvia
Com que no tenim informació
vàlida, però, qualsevol possibi
ser daltònica, i l'avi patern pot



2)



per tant, els fills seran:
si és noi: $X^d Y$
si és noia: $X^d X^D$
La probabilitat que un fill de la
La probabilitat que una filla de

3) Un gen conté la informaci
d'aquest gen provocarà la sín
procés de la visió, la presència

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

Exercici 4A

1) S'originen per **meiosi**. Les
d'originar, per tant, per una div
meiosi és reduir a la meitat la
cromosomes de cada parella;
els cromosomes.

2)

a) Els gàmetes dels briòfits só
diploide (2n).

b) Els gàmetes s'originen pe
mecanisme de divisió cel·lular
completa de la cèl·lula mare.

OPCIÓ B

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

Exercici 2A

1)

a)

- 1 i 2 corresponen a
  quantitat inicial en
  nombre de cromoso
- 3 correspon a **mei**
  divisió, segona divi
  nombre de cromoso

b)

- La lletra A corresp
- La lletra B corresp

2)

- (El moment assenyalat
  exactament en la profas
  són l'**aparició dels c**
  homòlegs, l'**encreuam**
  està constituïda per tètra
- (El moment assenyalat
  la metafase i l'anafase
  en la zona equatorial
  dues cromàtiques, que s

3) La importància biològica de
- **la reducció a la meitat**
  germinals, la qual cosa
  mateixa espècie mantin
- **l'increment de variab**
  diverses causes. En prin
  de manera que cada c
  provinents de la línia m
  recombinació entre cro
  forma que, a causa de l'

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

Exercici 4B

1) La justificació s'haurà de fer

1r encreuament

	ales llar
Progenitors	
Gàmetes	

1ª generació

2n encreuament

	ales ll
Progenitors	
gàmetes	1^{+} v^{+}

2ª generació Freqüèn

9/16

3/16

3/16

1/16

2) Diversos mecanismes d'her
Mendel. Caldrà que l'alumnat n

- **herència lligada al sex**
- **recombinació gènica**
- **interacció gènica**
- **presència de gens letal**

En tot cas, del mecanisme que

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

Exercici 2A

1) Com que l'albinisme és u
necessàriament l'home i la
Els genotipus possible d'aqu
1

Com només seran albins els
25 % de la descendència.

2) Els aparellaments entre per
probabilitat de coincidència
la consanguinitat afavoreix
aquests al·lels són portad
aleshores l'alteració es mani

3)

a) Els àcids nucleics, espe
de radiació ultraviolad
alteracions poden afe
organismes (l'alumnat p

b) El problema ambiental
filtre protector de deter
ultraviolada.

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

Exercici 4B

La situació planteja una qüestió
freqüències que es donen a la
sigui capaç de **desenvolupar** p
nomenclatura utilitzada pels gr
sap, que els al·lels I^A/I^B són **cod**

1)

Amb les dades es pot veure
l=alumnat esmenti textualn
d=explicar les freqüències
població aïllada, que no **inte**
tant, els genotipus concret,
americanes resulta determin
doble que la de la seva pob
canvi, la freqüència de l=al·l

2)

I^A - x i i (àvia pate

I^A i

I^A I^A (

La probabilitat que el seu germ
i), és de **1/4**.
Es valorarà que l'alumnat indic
naixement d'un fill A **NO** modi

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

Pregunta 2A (3 punts)

L'exercici avalua els coneixements
meiosi i el paper de la **reproduc**
espècies.

1) Cal que l'alumnat identifiqui que l
un **cicle haplont**. L'alumnat ha d'as
període en que es produeixen divisi
dóna a cèl·lules sexuals després d'u
adults diploides pluricel·lulars. A la fi
del zigot, amb la qual cosa la major

Tipus de cicle	
Interval del cicle en què es dona meiosi i la fusió de cèl·lules naploides.	L s a f c f d d a
Moment del cicle en què es dona mitosi i creixement cel·lular	A e s fi p
Proporció relativa del cicle de vida entre l'estat haploide i diploide.	d

2) L'objectiu d'aquest apartat és
meiosi. L'alumne/a ha de raonar q
nombre senar i, per tant, s'ha de
cromosomes estan duplicats (amb
cèl·lula es troba en **METAFASE II**.

3) Cal que l'alumnat entengui que l
medis estables i que la **reproducci**
donant-li més probabilitat d'èxit en
d'organismes idèntics que, en con
dificultats i multiplicar-se ràpidament
un medi estable no "cal" la repro
incrementa la variabilitat genètica
cromosomes, l'entrecreuament crea
genètica de la descendència. L'inc

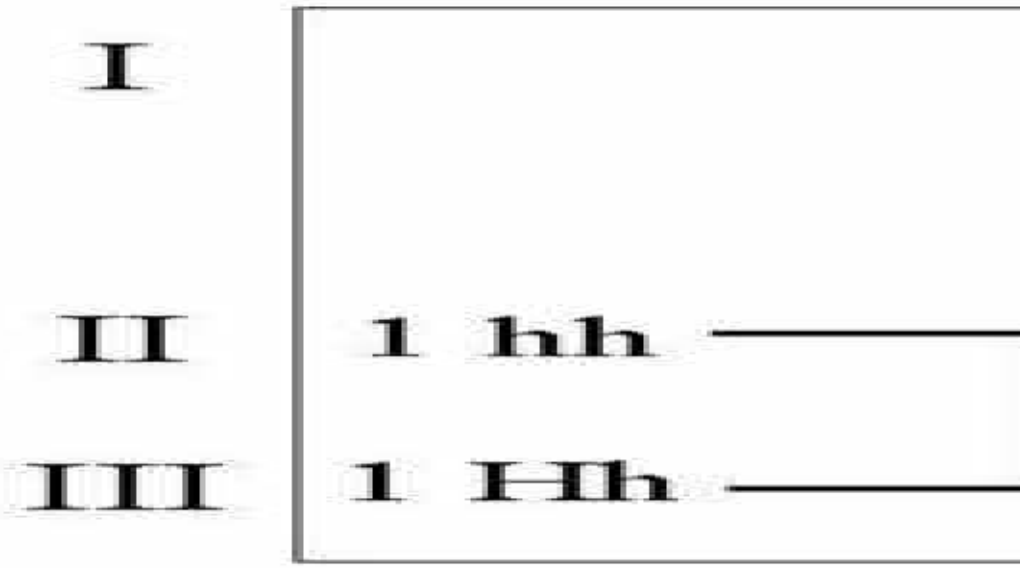
90. PAU 2000 · Setembre · Sèrie 2 · Exercici 2 (Opció B)

Pregunta 2B (3 punts)

L'exercici es fonamenta en concepte
relació de la malaltia amb la fisiol

1) La malaltia és deguda a un **al-**
cromosoma **6**. L'alumnat haurà de ra

Considerant h com al·lel mutant i H



Per tant: **I-1: Hh**, i **III-1: Hh**.

2a). Es troben a la **metafase** de l
aquesta fase quan poden observar-
cromàtides germanes.

2b). L'**A** i la **B** són **cromàtides germ**
de l'altra; exactament el mateix entre

3a). En deixar de tenir la menstr
menstruals, ja que a la sang, per la
fa que pugui acumular-se més ferr
tenir la menstruació.

3b) Justament perquè **el ferro form**
respiratori a la sang. El ferro per ta
persones.

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

Pregunta 3 A (2 punts)

La pregunta incideix en la ca
l'herència clàssica, i en la
que una alteració d'aquests
de l'albinisme.

1)

a) A la vista del pedigree,
d'herència **autosòmic**, d
home. A més, és **recess**
individus no afectats, pe
pot ser dominant.

b) **La dona I-2** ha de ser h
normal), donat que té
heterozigòtica pel que fa
(a = al·lel de l=albinisme
ja que cap dels seus 5 fill

La dona II-5 si sabem
filla albina i un fill nan. E

2) L'enzim tirosinasa, que t
melanina, és (com la majoria
determinada per la seqüènc
albinisme pel gen de la tir
l'al·lel "normal", de manera
seqüència d'aminoàcids dife
seu substrat, la tirosina. És,
Genètica, i que demostra que
és aquest cas, una manifestac

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

Pregunta 1 (3 punts)

1)

Individus	I-1	I-:
Genotipus	$X^{+}X^{h}$	X

Tot depèn del genotipus
hemofílic, ni mascle ni femella, o
podrien ser portadores, i els fills
mare (donat que del pare rebran e

NOTA: S'acceptarà qualsevol altr
normal de l'hemofília.

2) La frase és **falsa**, donat que é
l'hora de formar els gàmetes, en a

3) L'errada en la proteïna vol dir
comporta un canvi de funcionali

d'aminoàcids ve provocat per un
nucleòtids en el gen que codifica a
per la qual cosa es transmet a la d

Opció A

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

Pregunta 3 A (2 punts)

Es tracta d'una situació problema
de **mutació somàtica** (que no af
fàrmacs citostàtics usats en quimi
biomolècules que intervenen.

1a) La proporció esperable de fills
és del **50%**. La **mare és Rr** (es p
meitat dels seus òvuls durant infor
descendència estigui afectada per
o d'una freqüència o proporció esp

1b) Si el tumor es troba en un sol
(el teixit de la retina) però no als

2) El càncer consisteix en una pè
que formen part del **fus acromàti**
En no formar-se degut a l'acció