

L'examen consta de QUATRE exercicis obligatoris. Cada exercici val 2,5 punts.

Les respostes han de ser clares i han d'estar redactades de manera coherent i cohesionada, amb correcció gramatical, lèxica i ortogràfica.

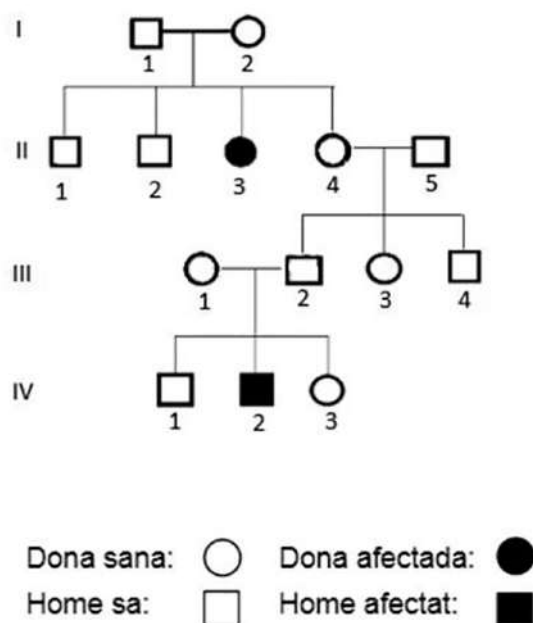
Exercici 1

[2,5 punts en total]

L'atròfia muscular espinal (AME) és una malaltia genètica causada per una alteració en el cromosoma 5 que es caracteritza per la pèrdua de massa muscular i la disminució de la seva funció.

- a) Observeu l'arbre genealògic següent i determineu si aquesta malaltia és dominant o recessiva. Justifiqueu la resposta.

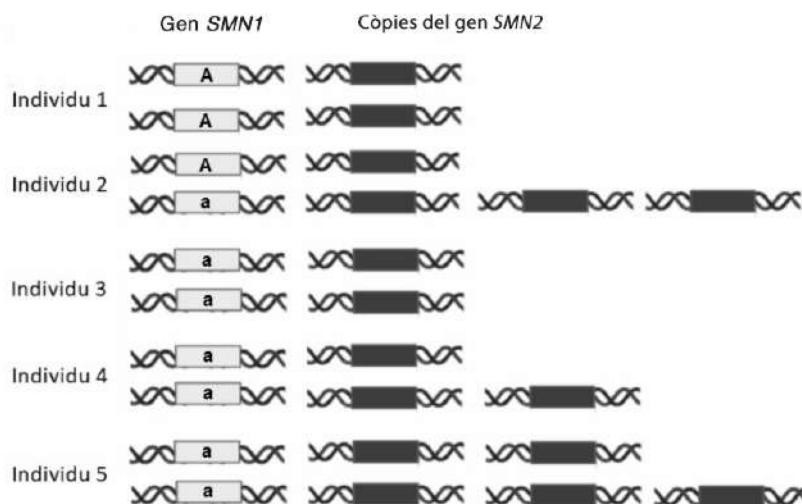
[0,5 punts]



- b) L'AME és causada per una alteració del gen *survival motor neuron 1* (*SMN1*). Aquest gen codifica la proteïna SMN la variant recessiva *a* de la qual provoca la síntesi d'una proteïna no funcional.

A banda del gen *SMN1*, existeix un altre gen, anomenat *SMN2*, que fabrica una petita quantitat de proteïna SMN. El gen *SMN2*, en qualsevol individu, pot estar repetit fins a vuit vegades i es considera que és un modificador de les característiques de la malaltia, perquè com més còpies en té un individu, menys greu és l'AME: tres còpies produeixen un fenotip lleu de la malaltia i a partir de cinc l'individu no manifesta la malaltia.

La figura següent mostra els gens *SMN1* i *SMN2* de cinc persones:



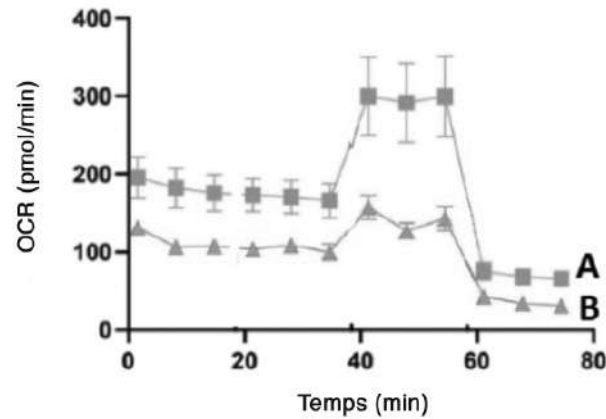
Determineu en cada cas quin d'aquests tres fenotips presenten: sa, afectat lleu o afectat greu.

[0,5 punts]

<i>Individu 1</i>	
<i>Individu 2</i>	
<i>Individu 3</i>	
<i>Individu 4</i>	
<i>Individu 5</i>	

- c) Quan la proteïna SMN és deficient, les motoneurons presenten menys activitat metabòlica que les d'un individu no afectat. Per a comprendre la malaltia, és essencial conèixer la funcionalitat de les motoneurons afectades per atrofia muscular espinal (AME) en comparació amb les no afectades. Aquesta comparació es pot dur a terme mitjançant una anàlisi que mesura la taxa de consum d'oxigen (OCR).

El gràfic següent avalua el consum d'oxigen de motoneurons sanes en contrast amb motoneurons afectades per AME.



FONT: IRB-Lleida.

Indiqueu a la taula següent quines són les motoneurons sanes i quines estan afectades per AME. Justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

Gràfica A 	☐ Sanes / ☐ Afectades per AME Justificació:
Gràfica B 	☐ Sanes / ☐ Afectades per AME Justificació:

- d) Les motoneurons necessiten l'oxigen com a acceptor d'electrons durant la fosforilació oxidativa.

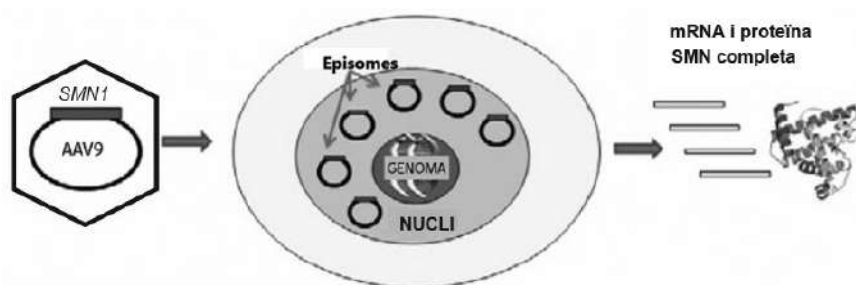
[0,5 punts]

En quina molècula es converteix l'oxigen quan accepta els electrons?

Quina utilitat té aquesta reducció de l'oxigen?

Quins són els dos possibles donadors d'electrons en la fosforilació oxidativa?

- e) Un dels tractaments per a l'AME es duu a terme a partir d'una teràpia gènica comercialment anomenada *Zolgensma*. Aquesta teràpia es basa en un adenovirus genèticament modificat, l'AAV9, el qual transporta episomes (fragments de DNA que es poden replicar i no s'integren als cromosomes de la cèl·lula hoste) amb la còpia correcta del gen a les motoneurons afectades per AME, com es pot observar a la imatge de sota.



FONT: Adaptació feta a partir d'<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-la-atrofia-muscular-espinal-el-S0716864018300993>.

Responen a les qüestions de la taula següent:

[0,5 punts]

Quin paper té l'adenovirus AAV9 en el procés de teràpia gènica per al gen SMN1?

Per què els episomes transportats a les cèl·lules serveixen per a curar la malaltia?

Digueu si la persona que ha rebut la teràpia gènica transmetrà l'allel afectat causant de la malaltia a la descendència i justifiqueu la resposta.

Exercici 2

[2,5 punts en total]

La coccidiosi aviària és una malaltia causada per diferents espècies de protozous paràsits del gènere *Eimeria*, que pot afectar les gallines.

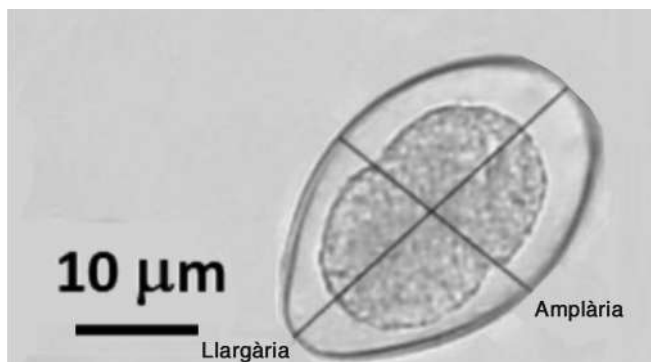
Es transmet per ingestió d'excrements contaminats. Després de la ingestió, el paràsit experimenta un cicle vital complex dins del tracte intestinal de la gallina, durant el qual es reproduceix i trenca les cèl·lules intestinals. Aleshores, l'animal infectat elimina oocists (ous dels paràsits) per les femtes.

La simptomatologia de la coccidiosi és la diarrea, la pèrdua de pes i el descens de la posta d'ous per culpa de la destrucció de l'epiteli intestinal i l'alteració de l'absorció de nutrients.



FONT: Elaboració pròpia.

- a) Després de fer un raspat en diferents zones de la mucosa de l'intestí d'una gallina malalta, només s'observen oocists com el que es mostra en la imatge de microscòpia òptica següent en la part més alta de l'intestí.



FONT: Biopharm.

Calculeu les mides de l'oocist que s'observa a la imatge (amplària $\times$ llargària). Indiqueu els càlculs que heu fet.

[0,5 punts]

- b) Per a determinar quina espècie està provocant la malaltia s'utilitza la clau següent. Se sap que cada espècie del gènere *Eimeria* envaeix un segment específic de l'intestí i que la mida dels oocists varia entre espècies.

Clau de diagnòstic de les espècies d' <i>Eimeria</i>							
Localització a l'intestí							
Espècie	<i>E. acervulina</i>	<i>E. brunetti</i>	<i>E. maxima</i>	<i>E. mitis</i>	<i>E. necatrix</i>	<i>E. praecox</i>	<i>E. tenella</i>
Mida de l'oocist	20 × 30 µm	20 × 29 µm	23 × 39 µm	13 × 16 µm	17 × 20 µm	18 × 22 µm	19 × 23 µm

FONT: Taula adaptada de Long i Reid (1982).

Tenint en compte aquesta informació, digueu quina espècie d'*Eimeria* és més probable que estigui provocant la malaltia i justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

- c) Quan les aus picotegen el terra amb material fecal de gallines infectades, ingereixen els oocists que els provoquen la malaltia. Mantenir el galliner amb una capa de substrat gruixuda i seca dilueix eficaçment el material fecal de les gallines. D'aquesta manera, les gallines ingereixen un nombre molt reduït d'oocists quan picotegen. El consum d'un nombre reduït d'oocists no és suficient per a provocar la malaltia; és més, ajuda a crear immunitat envers la malaltia provocada per l'espècie de coccidi ingerit.

Indiqueu en la taula següent quin tipus d'immunització es produeix quan les aus picotegen el terra, encerclant l'opció correcta en cada cas, i justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

Quin tipus d'immunització es produeix? Natural/Artificial

Justificació:

Quin tipus d'immunització es produeix? Passiva/Activa

Justificació:

- d) Aquesta immunització és de tipus específic o inespecífic? Justifiqueu la resposta i esmenteu dues cèl·lules que intervien en aquest tipus d'immunització.

[0,5 punts]

Quin tipus d'immunització es produeix? Específica/Inespecífica

Justificació:

Esmenteu dues cèl·lules que intervien en aquest tipus d'immunització:

- e) Un altre mètode per a protegir les gallines és mitjançant l'aplicació de substàncies químiques al terra del galliner, que provoca la mort dels protozous, però s'ha demostrat que no és tan efectiu a causa de l'aparició de resistència envers aquestes substàncies.

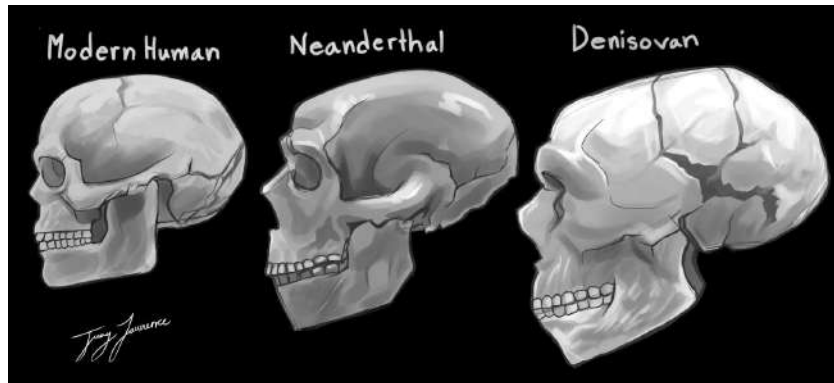
Expliqueu com l'ús de substàncies químiques pot fer que la població de protozous esdevingui resistent al tractament.

[0,5 punts]

Exercici 3

[2,5 punts en total]

El setembre de 2020, en un article del *Boletín de la Sociedad Española de Biología Evolutiva*, l'investigador Carles Lalueza-Fox feia una revisió de les darreres aportacions de la paleogenòmica, concretament en l'estudi del genoma en restes fòssils d'humans moderns, neandertals i denissovans.



FONT: <https://thevarsity.ca/2018/09/22/researchers-identify-a-neanderthal-denisovan-hybrid/>.

- a) Aquests tres grups d'humans van coexistir en el temps. La comparació dels seus genomes ha demostrat que els d'humans moderns no africans contenen entre un 2-2,5 % de gens de neandertals i que els d'humans moderns d'Oceania tenien un 4,5 % de gens de denissovans.

Tenint en compte el concepte biològic d'espècie, valoreu si és correcte referir-se a aquests tres grups d'humans (moderns, neandertals i denissovans) com a espècies diferents. Justifiqueu la resposta.

[0,5 punts]

- b)** Els humans moderns van sorgir a l'Àfrica Oriental i des d'allà es van estendre a altres continents on ja habitaven els neandertals i els denissovans. Temps més tard, els humans moderns van acabar desplaçant els neandertals i els denissovans. Quin avantatge pot haver representat per als humans moderns que van arribar a Àsia i Europa l'encreuament amb neandertals i denissovans?

[0,5 punts]

- c)** L'estudi del DNA fòssil de denissovans i neandertals ha mostrat freqüències relativament elevades de diverses mutacions deletèries en homozigosi a causa d'una elevada taxa d'endogàmia. Què és l'endogàmia i per què causa aquest efecte?

[0,5 punts]

- d)* Els estudis de paleogenòmica han revelat que, entre les mutacions deletèries presents en els neandertals amb una freqüència relativament elevada, n'hi havia que provocaven alteracions esquelètiques.

Calculeu les proporcions genotípiques i fenotípiques de la descendència d'un encreuament entre dos individus neandertals sans, però que són heterozigots per a un gen autosòmic que provoca alteracions esquelètiques. Indiqueu els càlculs que heu fet.

[0,5 punts]

- e)* L'estat de conservació del DNA a les mostres fòssils pot ser un factor limitant per als estudis de paleogenòmica. Tot i que no hi ha un límit temporal determinat, ja que depèn de la temperatura a la qual s'ha conservat el fòssil, difícilment es poden analitzar mostres de més de 0,5 milions d'anys (Ma). Per contra, s'ha vist que algunes proteïnes es poden conservar més de 2 Ma. Segons l'autor d'aquest article, la paleoproteòmica (estudi de les proteïnes de restes fòssils) permetria l'estudi de genomes d'homínids més primitius.

Expliqueu com a partir de l'obtenció de proteïnes de restes fòssils es pot determinar la seqüència dels gens que codifiquen aquestes proteïnes i detalleu-ne els passos.

[0,5 punts]

Exercici 4

[2,5 punts en total]

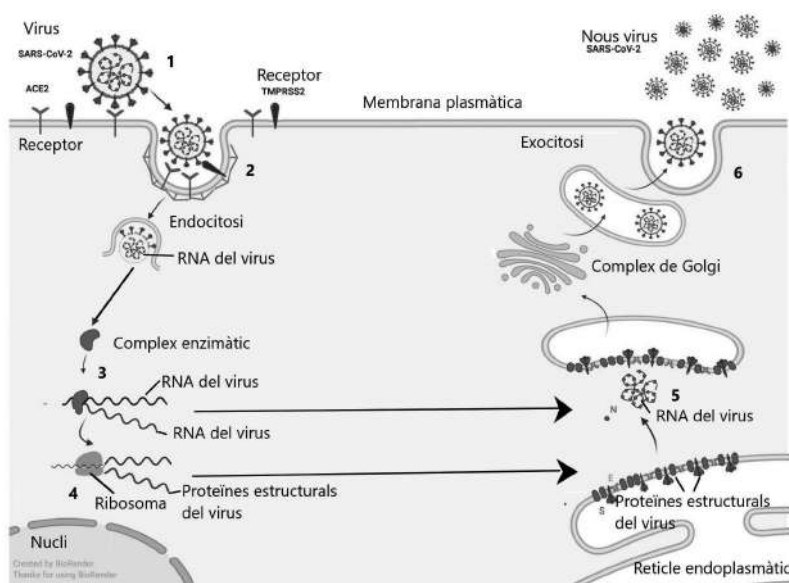
La Nàdia i la Lydia han fet el treball de recerca de batxillerat sobre la pandèmia de la COVID-19. A la part teòrica del treball expliquen com el virus SARS-CoV-2 (causant de la COVID-19) infecta les cèl·lules humanes. Per fer-ho, han adaptat un esquema d'un article científic i han resumit les fases d'aquest procés en la taula de sota. Completeu-la amb la informació que hi manca.

- a) Completeu la taula de l'apartat *b* anomenant les fases 1, 2 i 3 i explicant en què consisteixen.

[0,5 punts]

- b) Completeu la taula de sota anomenant les fases 4, 5 i 6 i explicant en què consisteixen.

[0,5 punts]

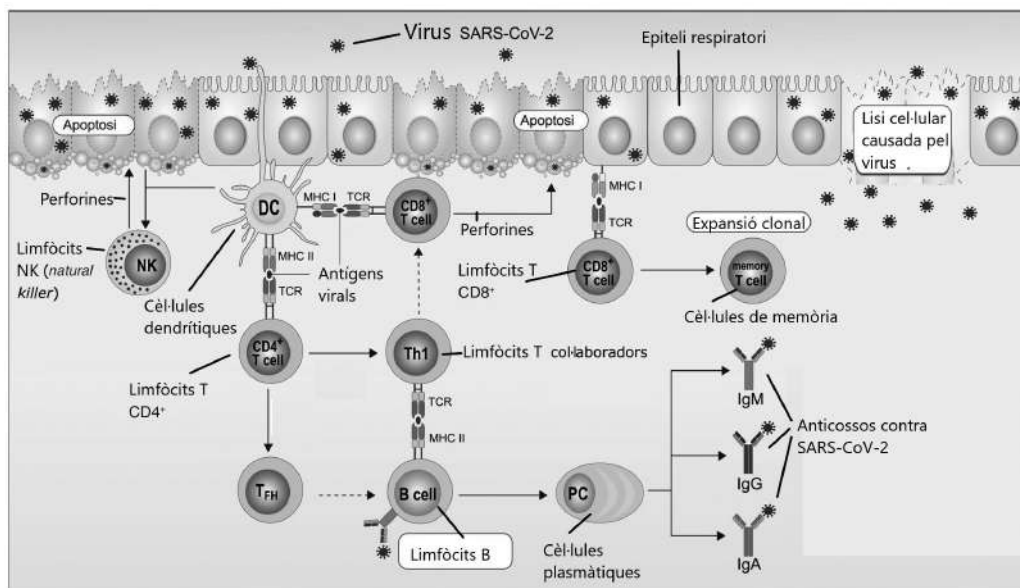


Font: Imatge modificada a partir d'<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/all.14364> (© 2020 EAACI and John Wiley and Sons A/S. Published by John Wiley and Sons Ltd.).

Núm.	Fase del cicle	Explicació
1		
2		
3		Es fan còpies de l'RNA del virus.
4	Expressió del genoma viral	
5		
6		

- c) En un segon apartat del treball expliquen la resposta immunitària davant la infecció per SARS-CoV-2. Per fer-ho, han adaptat un esquema del mateix article científic i han escrit un text explicatiu en el qual han comès tres errades conceptuais. Completeu la taula de sota identificant i justificant aquestes errades del text.

[0,5 punts]



FONT: Imatge modificada a partir d'<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/all.14364>
(© 2020 EAACI and John Wiley and Sons A/S. Published by John Wiley and Sons Ltd.).

«El virus SARS-CoV-2 segueix un cicle lític quan infecta les cèl·lules humanes. Les cèl·lules dendrítiques presenten els antigens virals als limfòcits CD4⁺ (o Th) i CD8⁺ (o Tc). Aquests últims segreguen perforines, que són uns enzims que produeixen l'apoptosi de les cèl·lules infectades, és a dir, la seva recuperació. Els limfòcits B, inhibits pels limfòcits T col·laboradors (*T-helpers*), esdevenen cèl·lules plasmàtiques productores d'anticossos contra el SARS-CoV-2. Aquestes biomolècules lipídiques són específiques contra aquest virus.»

Errada (copieu el fragment del text on es troba)	Justificació

- d)** En la seva recerca, la Nàdia i la Lydia van plantejar la hipòtesi següent: «El grup sanguini podria influir en la probabilitat de contraure la infecció per SARS-CoV-2.» Van preguntar a familiars i amics quin grup sanguini tenien i si s'havien infectat o no de SARS-CoV-2 des de l'inici de la pandèmia. La taula següent conté aquestes dades.

<i>Grup sanguini</i>	A	B	O	AB
<i>Nombre total de persones</i>	22	26	30	11
<i>Nombre de persones que s'han infectat de SARS-CoV-2</i>	2	3	3	1

Responen a les qüestions de la taula següent, relatives a la recerca de la Nàdia i la Lydia.
[0,5 punts]

<i>Quina pregunta de recerca es van plantejar la Nàdia i la Lydia?</i>
<i>A quina conclusió poden arribar? Justifiqueu la resposta aportant dades i indiqueu els càlculs que heu fet.</i>

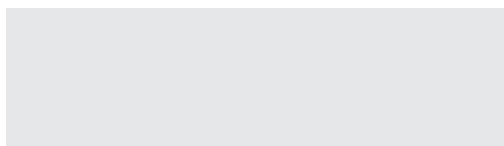
- e)** Proposeu i justifiqueu dues millores per a la recerca de la Nàdia i la Lydia.
[0,5 punts]

Comprovació:

2a correcció:

3a correcció:

Etiqueta de l'estudiant



Institut
d'Estudis
Catalans