



Curs 22-23	Avaluació 1a	Examen 3	Data 20-1-23	Qualificació
BIOLOGIA: Biologia molecular, Biologia cel·lular, Metabolisme, Genètica.				

Nom: _____ Curs: 2n Batx.

1. [2 punts] Al pedigrí següent, els símbols negres representen persones afectades d'hemofília, anomalia de la coagulació de la sang determinada per un al·lel recessiu lligat al sexe. Els cercles representen dones i els quadrats homes.

1.1. (1 punt)

a. (0,5 punts) Indiqueu, amb una nomenclatura adient, els genotips dels individus I-1, I-2, II-1, II-2 i II-3.

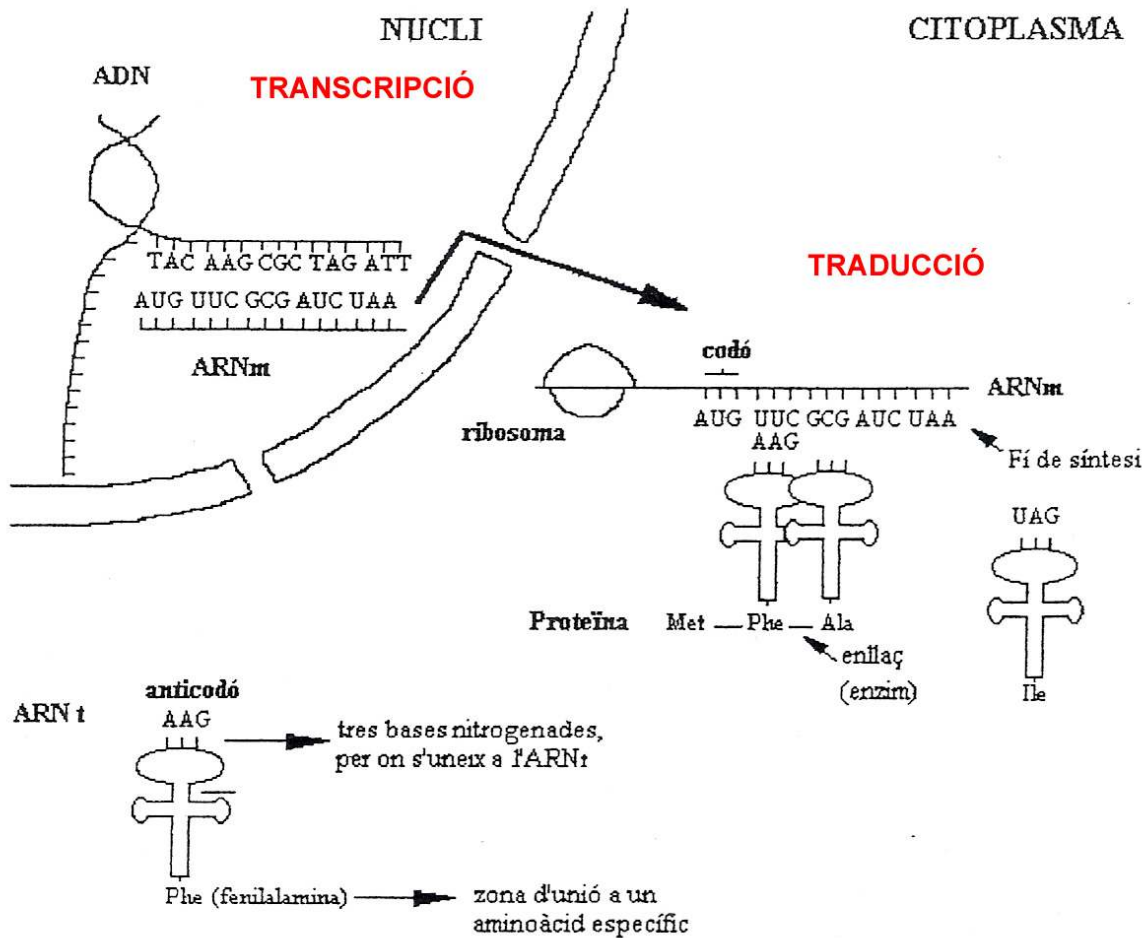
FENOTIPUS		PEDIGRÍ								
Caràcter	Coagulació de la sang									
Manifestacions	<table border="0"> <tr> <td></td> <td>Home</td> <td>Dona</td> </tr> <tr> <td>normal</td> <td>□</td> <td>○</td> </tr> <tr> <td>hemofília</td> <td>■</td> <td>●</td> </tr> </table>		Home	Dona	normal	□	○	hemofília	■	●
	Home	Dona								
normal	□	○								
hemofília	■	●								
GENOTIPUS										
Gen	Factor VIII de coagulació									
Al·lels	<table border="0"> <tr> <td>Normal</td> <td>X^+</td> </tr> <tr> <td>Daltònic</td> <td>X^h</td> </tr> <tr> <td></td> <td>$X^+ > X^h$</td> </tr> </table>	Normal	X^+	Daltònic	X^h		$X^+ > X^h$			
Normal	X^+									
Daltònic	X^h									
	$X^+ > X^h$									

I-1	I-2	II-1	II-2	II-3
X^+X^h	X^+Y	X^+Y	X^+X^h	X^hY

b. (0,5 punts) Raoneu si és possible que la parella formada per II-4 i II-5 tingui un fill o una filla amb hemofília. Tot depèn del genotipus de la dona II-4, que pot ser X^+X^+ , i en aquest cas cap fill podrà ser hemofílic, ni mascle ni femella, o bé pot ser X^+X^h , i en aquest cas les filles no serien hemofíliques, però podrien ser portadores, i els fills podrien ser hemofílics ($1/2 \times 1/2 = 1/4$) o no, depenent que heretessin X^+ o bé X^h de la mare (donat que del pare rebran el Y).
 NOTA: S'acceptarà qualsevol altra nomenclatura raonable, per exemple anomenar X (sense +) a l'al·lel normal de l'hemofília

1.2. (1 punt) Les persones afectades d'hemofília fabriquen una proteïna defectuosa: un factor de coagulació que no fa correctament la seva funció.

a. (0,5 punts) Expliqueu per què una malaltia provocada per un error en una proteïna es pot heretar. L'errada en la proteïna vol dir un canvi en la seqüència d'aminoàcids que la componen, la qual cosa comporta un canvi de funcionalitat (encara que no sempre és així). Aquest canvi en la seqüència d'aminoàcids ve provocat per un canvi, causat originalment per una mutació, en la seqüència de nucleòtids en el gen que codifica aquesta proteïna a totes les cèl·lules de l'individu, inclosos els gàmetes, per la qual cosa es transmet a la descendència.



b. (0,5 punts) Expliqueu les estructures secundària i terciària de les proteïnes.

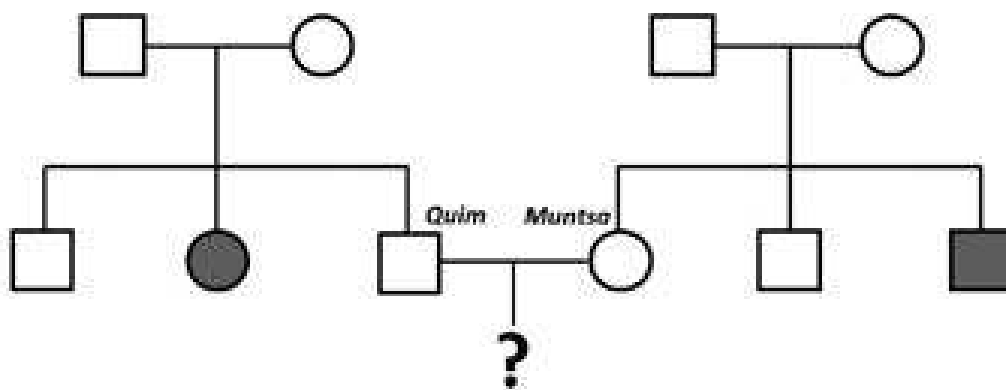
<p>Estructura 2ària</p>	<p>L'estructura 2ària bé condicionada per la seqüència d'aminoàcids (estructura 1ària), la cadena pot agafar forma d'hèlix α o full plegat β. Aquestes estructures són suportades per ponts d'hidrogen. (0,25 punts)</p>
<p>Estructura 3ària</p>	<p>L'estructura 3ària és la forma que pren la cadena polipeptídica a l'espai determinada per l'estructura 1ària i la interacció amb l'aigua. Hi ha dos grans grups: proteïnes globoses i fibroses. Els enllaços que suporten aquesta estructura són (de més forts a més febles):</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Ponts disulfur ✓ Enllaços iònics ✓ Ponts d'hidrogen ✓ Forces de Van der Waals ✓ Interaccions hidrofòbiques <p>(0,25 punts)</p>

2. **[3 punts]** La malaltia de Krabbe, també coneguda com a *leucodistrofia de cèl·lules globoses*, és deguda a l'acumulació de cèl·lules arrodonides a la substància blanca del cervell. La majoria de persones afectades moren abans dels dos anys.

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



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



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

- 2.1. **(1 punt)** Observeu l'arbre genealògic i digueu si l'al·lel causant de la malaltia de Krabbe és dominant o recessiu i si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe. Justifiqueu les respostes.

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

Dominant / Recessiu (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)

El gen causant de la malaltia de Krabbe és (marqueu amb una creu l'opció escollida):

Autosòmic / Lligat al sexe (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.

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. (0,3 punts)

2.2. (1 punt) El gen responsable de la malaltia de Krabbe es coneix amb el nom de galactocerebròsid β -galactosidasa (GALC).

- a. (0,5 punts) Establiu una nomenclatura adequada per als al·lells d'aquest gen i indiqueu el genotip de tots els membres d'aquesta família a sota de cadascun dels símbols en l'esquema següent (que és idèntic a l'anterior). Si hi ha més d'una possibilitat, escriviu-les totes.

FENOTIPUS		PEDRIGREE	
Caràcter	Malaltia de Krabbe		
Manifestacions	Sà Malalt	<i>(0,5 punts: 0,05 punts per cada membre de la família amb el genotip o genotips correctes)</i>	
GENOTIPUS			
Gen	GALC	<i>Nota 1: Els errors no descompten.</i> <i>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.</i> <i>Nota 3: En el cas dels individus amb dos fenotips possibles, també donem per bo si els indiquen com a A_ o A?.</i> <i>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.</i>	
Al·lells	A – Normal a – Malaltia de Krabbe A > a		

- b. (0,5 punts) Quina és la probabilitat que en Quim i la Muntsa tinguin un descendent afectat per la malaltia de Krabbe? Justifiqueu la resposta. 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: 2/3. (0,05 punts)
- Probabilitat que la Muntsa sigui heterozigota: 2/3. (0,05 punts)
- Probabilitat que en Quim passi l'al·lel mutat al descendent: 1/2. (0,05 punts)
- Probabilitat que la Muntsa passi l'al·lel mutat al descendent: 1/2. (0,05 punts)

En resum: $2/3 \times 2/3 \times 1/2 \times 1/2 = 1/9$ (0,3 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.

2.3. (1 punt) El gen *GALC* està implicat en el metabolisme dels esfingolípid, un tipus de lípid saponificable. Expliqueu què vol dir que un lípid és saponificable i esmenteu dues propietats més dels lípids saponificables.

a. (0,5 punts) Què vol dir que un lípid és 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.

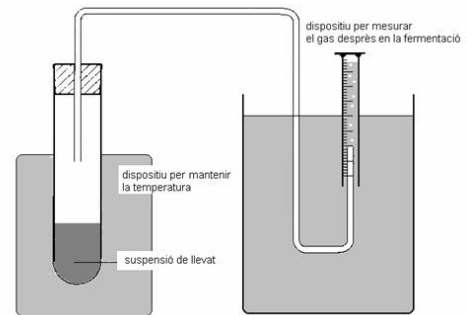
Nota 1: Si només es respon que pot formar sabó, s'ha de puntuar amb 0,25 punts.

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.

b. (0,5 punts) Esmenteu dues propietats més dels lípids saponificables.

- molècula apolar, de fet amfipàtica ja que la part del grup àcid és afí a l'aigua.
- hidrofòbica (o insoluble en aigua).

3. [2 punts] Per estudiar com influeix la temperatura en la fermentació que realitzen els llevats, s'ha preparat una suspensió de llevat en una solució de glucosa. Es disposa d'un muntatge com el que es mostra en la figura, que permet mesurar la quantitat de gas que es desprèn a causa de la fermentació del llevat. Podem mantenir la temperatura a 30, 35 o 40°C.



3.1. (1 punt)

- a. (0,4 punts) Formuleu en forma de pregunta el problema que s'investiga. Com influeix la temperatura en la velocitat de fermentació alcohòlica dels llevats?
- b. (0,6 punts) Quines són les variables dependent i independent d'aquesta investigació?

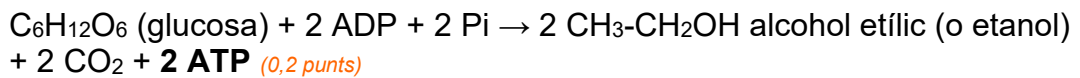
Variable independent	Temperatura
Variable dependent	Fermentació mesurada a partir del CO ₂ expulsat.

3.2. (1 punt)

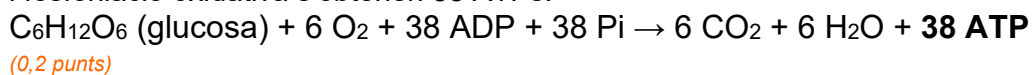
En aquesta situació s'investiga un procés anaeròbic d'obtenció d'energia, la fermentació, que com ja sabeu n'hi ha de diverses menes. Contràriament la respiració cel·lular és un procés aeròbic.

- a. (0,5 punts) Ambdós processos tenen el mateix rendiment energètic? Justifiqueu la vostra resposta.

No (0,1 punts), el balanç energètic és molt diferent en la fermentació de la glucosa s'obtenen ATPs:



mentre que en el procés aeròbic (glicòlisi -> cicle de Krebs -> Cadena respiratòria i fosforilació oxidativa s'obtenen 38 ATPs:



- b. (0,5 punts) Empleneu la taula següent de diferències entre ambdós processos. En el cas de la fermentació podeu escollir entre la làctica o l'alcohòlica.

	Fermentacions (làctica o alcohòlica)	Respiració cel·lular (aeròbica)
Substrats	Glucosa (0,05 punts)	Glucosa (0,05 punts)
Productes finals	Àcid Làctic / Alcohol etílic + CO ₂ (0,1 punts)	CO ₂ + H ₂ O (0,1 punts)
Compartiments cel·lulars on es realitza	Citosol (0,05 punts)	Citosol i mitocondri (0,1 punts)
Exemples de cèl·lules que realitzen algun tipus de fermentació (excloses les dels llevats)	Cèl·lules musculars (0,05 punts)	

4. **[3 punts] ENCERCLA LA RESPOSTA CORRECTA:**

Cada pregunta te una sola resposta correcta.

0,25 punts per resposta correcta i - 0,05 punts per resposta errònia.

1.	a	b	c	<input type="checkbox"/>	d
2.	<input checked="" type="checkbox"/>	b	c	<input type="checkbox"/>	d
3.	a	b	c	<input checked="" type="checkbox"/>	d
4.	<input checked="" type="checkbox"/>	b	c	<input type="checkbox"/>	d
5.	a	<input checked="" type="checkbox"/>	c	<input type="checkbox"/>	d
6.	<input checked="" type="checkbox"/>	b	c	<input type="checkbox"/>	d
7.	a	b	c	<input checked="" type="checkbox"/>	d
8.	a	b	c	<input checked="" type="checkbox"/>	d
9.	<input checked="" type="checkbox"/>	b	c	<input type="checkbox"/>	d
10.	a	b	c	<input checked="" type="checkbox"/>	d
11.	a	b	c	<input checked="" type="checkbox"/>	d
12.	a	b	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	d