

Exercici 3

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

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

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

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

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

Dominant ☐ / *Recessiva* ☐

Justificació:

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

Autosòmica ☐ / *Lligada al sexe* ☐

Justificació:

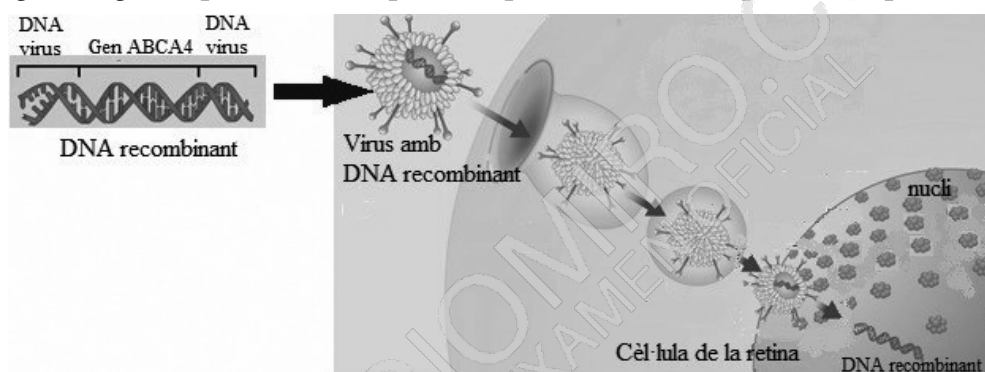
2. Les recerques sobre els processos causants de la malaltia de Stargardt han demostrat que la pèrdua progressiva de la visió és deguda a la mort de cèl·lules de la retina. La vitamina A, necessària per a la visió, quan es metabolitza dona lloc a la formació de diversos productes, com ara el dímer A2E.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

a) Què és el sistema del complement?

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

3. Alguns ratolins són homozigots per a l'allel *ABCA4* no funcional i, per tant, tenen la malaltia de Stargardt. Actualment s'investiga un tractament de teràpia gènica en aquests ratolins. Aquesta teràpia consisteix a introduir el gen *ABCA4* funcional a les cèl·lules de la retina dels ratolins amb l'objectiu de frenar la progressió de la malaltia i recuperar la pèrdua de la visió. [1 punt]

La figura següent presenta una part del procediment d'aquesta teràpia:



FONT: Adaptació feta a partir d'una imatge d'<https://padiracinnovation.org>.

- a) Quina és la funció del virus en aquest procediment de teràpia gènica?
- b) Expliqueu quina funció fan els enzims de restricció i les ligases en l'obtenció del DNA recombinant que conté el gen *ABCA4* funcional.

Funció dels enzims de restricció:

Funció de les ligases:

BLOC 2

FORMACIOMIRO.COM
PART D'UN EXAMEN OFICIAL