

Exercici 1

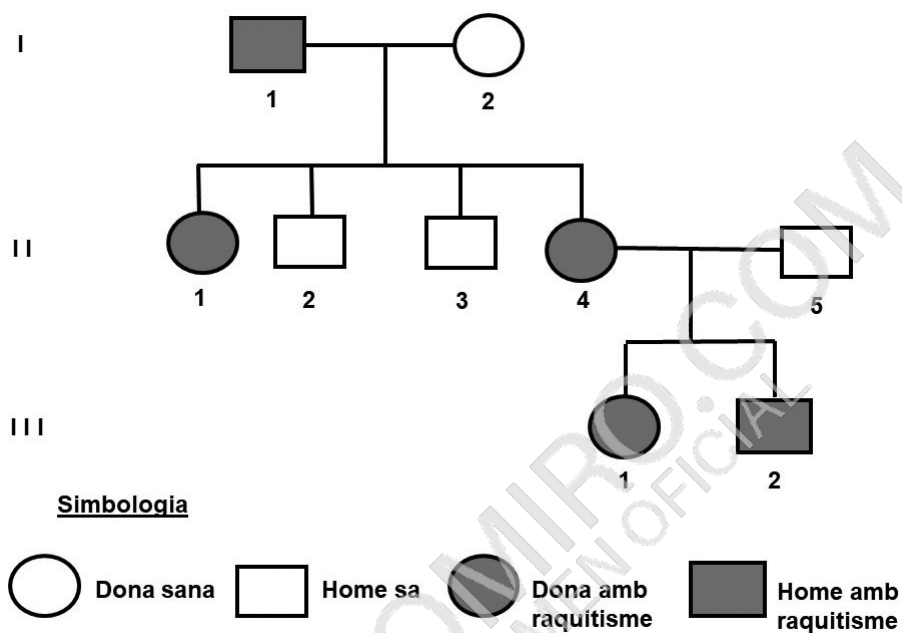
[2,5 punts en total]

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

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

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

[0,5 punts]



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

Justificació:

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

[0,5 punts]

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

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

[0,5 punts]

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

Quins monòmers formen aquesta biomolècula?

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

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

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

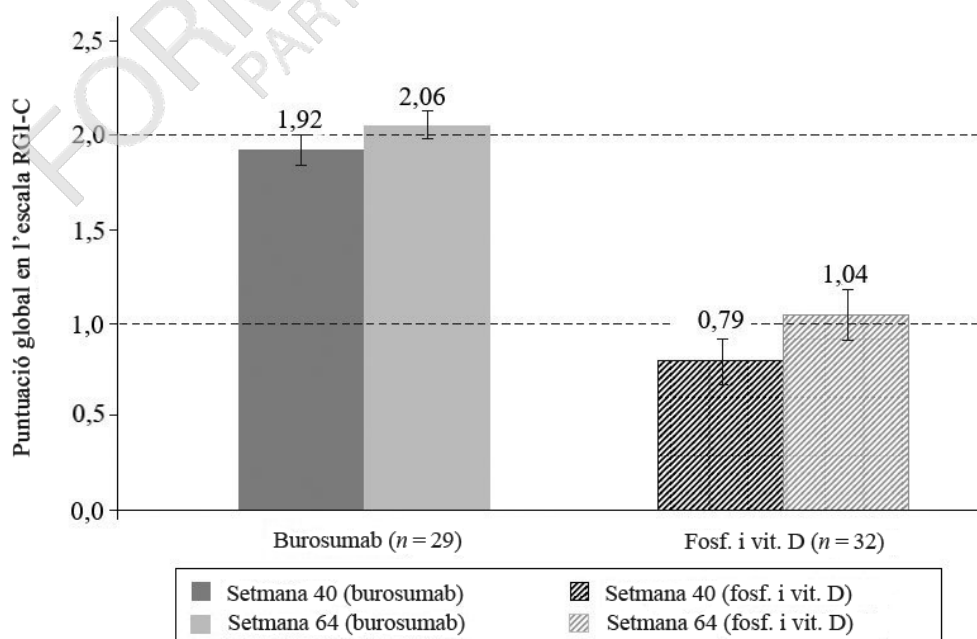
A partir d'aquesta informació, responeu a les qüestions següents:

[0,5 punts]

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

Esmenteu dues variables que caldria controlar en aquest assaig clínic.

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



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

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

[0,5 punts]

FORMACIOMIRO.COM
PART D'UN EXAMEN OFICIAL